

Универзитет у Београду  
Факултет за специјалну едукацију и рехабилитацију

**Мастер рад**

**ЕФЕКТИ РЕХАБИЛИТАЦИЈЕ КОД СИНДРОМСКИХ ОШТЕЋЕЊА СЛУХА-  
преглед истраживања**

Ментор:

Кандидат:

Проф. др Сања Остојић Зељковић

Јана Александрић  
Досије бр. 2019/3053

Београд, 2020.

Ментор:

др Сања Остојић-Зељковић, редовни професор Факултета за специјалну едукацију и рехабилитацију, Универзитета у Београду

Чланови комисије:

др Сања Ђоковић, редовни професор Факултета за специјалну едукацију и рехабилитацију, Универзитета у Београду, председник комисије

др Мина Николић, доцент Факултета за специјалну едукацију и рехабилитацију, Универзитета у Београду, члан

Датум одбране: 30.9.2020.

## САДРЖАЈ

1. Увод.....	6
2. Оштећење слуха – глувоћа и наглувост.....	8
2.1. Оштећење слуха у склопу синдромских поремећаја.....	14
2.1.1. <i>Alport</i> синдром.....	18
2.1.2. <i>Usher</i> синдром.....	20
2.1.3. <i>Charge</i> синдром.....	23
2.1.4. <i>Waardenburg</i> синдром.....	25
2.1.5. <i>Pendred</i> синдром .....	29
2.1.6. <i>Down</i> синдром.....	30
2.1.7. <i>Branchio – Oto – Renal (BOR)</i> синдром.....	33
2.1.8. <i>Jervell Lange – Nielsen (JLNS)</i> синдром.....	35
2.1.9. <i>Treacher Collins</i> синдром.....	39
2.2. Улога чула слуха у свакодневном животу.....	41
2.3. Утицај оштећења слуха на развој детета.....	43
3. Рехабилитација глуве и наглуве деце.....	45
3.1. <i>Индивидуални третман</i> .....	50
4. Рехабилитација деце са синдромским оштећењем слуха.....	55
5. Преглед истраживања страних аутора оштећења слуха у склопу синдрома.....	62
5.1. <i>Ефекти кохлеарне имплантације код синдромских оштећења слуха</i> .....	67
6. Ефекти рехабилитације код синдромских оштећења слуха-приказ случаја.....	71
6. Закључак.....	75
7. Литература.....	77

### ***Апстракт***

*Оштећење слуха настаје као резултат деловања различитих етиолошких фактора, који доводе до поремећаја квантитета и квалитета, или само квантитета аудитивне перцепције. Ово оштећење као примарни поремећај неминовно носи са собом секундарне последице - поремећај развоја говора и језика. Чуло слуха је веома значајно за развој говора и остваривање комуникације, што је услов за интелектуални, емоционални и социјални развој личности. Циљ овог рада био је утврдити карактеристике деце са синдромским оштећењем слуха, њихов целокупни психофизички и социо-емоционални развој. Такође, предмет овог рада је увидети ефекте рехабилитације оштећења слуха у склопу синдромских поремећаја. Анализирани су синдроми код којих се јавља и оштећење слуха. Неки од ових синдрома могу бити веома тежки уколико се не препознају на време, и зато је рана дијагностика и адекватна рехабилитација од изузетне важности. Испитана је повезаност између карактеристика оштећења слуха са процесом рехабилитације глуве и наглуве деце. У овом раду је коришћена дескриптивна метода која се заснива на литератури стручњака који су специјализовани у домену рехабилитације глуве и наглуве деце на најранијем узрасту. Указан је значај ране рехабилитације глуве и наглуве деце и целокупан мултидисциплинаран приступ овом дугогодишњем процесу. У раду су приказана два случаја синдромског оштећења слуха деचाка са Down синдромом и Treacher Collins синдромом као и ефекти њиховог дугогодишњег процеса рехабилитације оштећења слуха.*

***Кључне речи:*** *оштећење слуха у склопу синдрома, рехабилитација, глува и наглува деца.*

## EFFECTS OF REHABILITATION OF SYNDROMIC HEARING IMPAIRMENTS

### ***Abstract:***

*Hearing impairment occurs as a result of various etiological factors, which lead to disorders of quantity and quality, or just the quantity of auditory perception. This damage, as a primary disorder, inevitably brings with it secondary consequences - a disorder of speech and language development. The sense of hearing is very important for the development of speech and communication, which is a condition for the intellectual, emotional and social development of a person. The aim of this study was to determine the characteristics of children with syndromic hearing impairment, their overall psychophysical and socio-emotional development. Also, the aim of this paper is to see the effects of rehabilitation of hearing impairment within syndromic disorders. Syndromes in which hearing impairment also occurs were analyzed. Some of these syndromes can be very severe if not recognized in time, and that is why early diagnosis and adequate rehabilitation are extremely important. The connection between the characteristics of hearing impairment with the process of rehabilitation of deaf and hard of hearing children was examined. In this paper, a descriptive method is used, which is based on the literature of experts who specialize in the field of rehabilitation of deaf and hard of hearing children at the earliest age. The importance of early rehabilitation of deaf and hard of hearing children and the overall multidisciplinary approach to this long-term process was pointed out. The paper presents two cases of hearing loss syndrome in boys with Down syndrome and Treacher Collins syndrome, as well as the effects of their long - term process of rehabilitation of hearing impairment.*

*Key words: hearing impairment within the syndrome, rehabilitation, deaf and hard of hearing children*

## 1. УВОД

Чуло слуха је од изузетног значаја за савременог човека. Оштећење слуха изазива бројне последице, од којих је најизразитија нарушен развој говора и језика. Услед немогућности правилног перцепирања акустичких утисака из спољашње средине глува и наглува деца имају смањене способности имитирања говора околине, услед чега се јављају проблеми у развоју говора и комуникацији, у интелектуалном развоју и понашању, у могућности стицања нових знања (Димић, 2002).

Оштећење слуха је најчешћи сензорни поремећај. Умерено и теже урођено оштећење слуха је заступљено код 1-2 деце од 1000 живорођених, а чак 1 од 300 живорођене деце има одређени степен наглувости. Глувоћа неповољно утиче на развој говора и сазнајних процеса, док у одраслој доби може значајно да утиче на рад и друштвену улогу појединца. Зато су глувоћа и наглувост важан јавно-здравствени проблем (Баришић и сар. 2004).

Са сурдолошког аспекта, глувоћа је примарни дефицит који даје као секундарну последицу говорно-језички дефицит. Секундарни дефицит ако није обухваћен третманом, може довести до терцијарних дефицита неких других функционалних система у области психолошког, социолошког, когнитивног или моторног функционисања детета. Са медицинског аспекта, слушно оштећење је секундарна последица примарног обољења. Поремећај слуха није обољење, већ стање (Ђоковић, 2004).

Губитак слуха доводи до другачијег искуства и понашања појединца утичући на неке специфичности у развоју одређених психичких карактеристика. Оштећење слуха утиче на понашање појединца, мењајући га према одређеном обрасцу (Радоман, 2005).

Губитак слуха, који погађа милионе људи, најчешћи је облик сензорног оштећења. У већини случајева то је због неповољне интеракције између генетских фактора и фактора околине. Иако су фактори околине попут изложености буци, инфекцијама, траумама и ототоксичним лековима препознати годинама, генетски фактори који доприносе губитку слуха дуго су остали непознати. Иако је молекуларна биологија представљала врхунац у већини медицинских дисциплина, уво је донедавно остало црна кутија испуњена само звуковима тишине. Тек 1995. године изолован је први нуклеарни ген одговоран за несиндромски губитак слуха. Од тада, међутим, темпо истраживања је без преседана, а више од 60 локуса и 25 гена умешано је у губитак слуха током последње деценије (Willems, 2004).

Генетски узрокована оштећења могу бити изолована или удружена. Оштећење слуха у склопу синдрома може бити кондуктивно, мешовито или сензоринеурално у зависности од структуре ува која је захваћена (Nance, 2003).

Према Микић, оштећење слуха се јавља код једног од 650 живорођене деце и представља најчешће урођени дефект. До данас је описано више од 400 синдрома у чијој клиничкој слици се јавља и оштећење слуха, које варира од лаког до веома тешког, односно практичне глувоће. Удео синдромских наглувости варира од 10-15% од укупних конгениталних наглувости, односно 30% свих генетских оштећења слуха.

Када се ради о удруженим оштећењима, синдроми се тада деле према захваћености других органа и система (кардиолошке, ендокринолошке, локомоторне, офтамолошке, неуролошке итд). Врста и степен оштећења слуха, као и захваћеност других органа и система у многome варирају, па је и сама класификација и дијагностика често тешка и несигурна (Микић, 2007).

Од изолованих генетских оштећења, најчешћа је фамилијарна прогресивна наглувост, док су код удружених најчешћи: Usher-ов, Jevell-ов, Alport-ов синдром и албинизам. Наслеђивање већине ових синдрома је рецесивно (Бабац и сар. 2018).

Поред генетски детерминисаног развојног поремећаја, на оштећење слуха могу утицати и пренатално и постнатално дејство вируса, бактерија, метаболичких продуката, лекова, траума, итд (Остојић, 1996).

Рехабилитација слуха и говора је дугогодишњи процес а раном дијагностиком оштећења слуха деце и започињањем правовремене рехабилитације омогућава се развој говора, емотивни, когнитивни и развој личности детета у целини (Комазец и сарадници, 2007).

У наставку рада биће приказане карактеристике појединих синдрома у оквиру којих се јавља наглувост или глувоћа помоћу дескриптивне методе која је коришћена и заснована на научно-стручним радовима стручњака који су специјализовани у домену глувоће, наглувости, као и језичких и говорних поремећаја. У раду је указан значај рехабилитације глуве и наглуве деце на најранијем узрасту, као и изазови са којима се стручњаци у овом пољу сусрећу радећи са глувом и наглувом децом. Такође, у раду су приказани случајеви из различитих делова света као и мишљења многих стручњака на темз рехабилитације синдромских оштећења слуха из области аудиологије, генетике, рехабилитације глуве и наглуве деце.

## **2. Оштећење слуха - глувоћа и наглувост**

Аудитивни пут је основни пут за стицање знање, јер путем чула слуха добијамо 80% информација које су потребне за разумевање дешавања у нашој околини. Формирање појмовног знања, артикулације, семантичких и синтаксичких аспеката језика директно је условљено квалитетом и квантитетом информација које дете добија аудитивним путем. Последице по говорно-језички, а самим тим и когнитивни развој детета зависи пре свега од врсте, степена, трајања, стабилности, времена настанка оштећења слуха, од социјалног окружења и подршке породице, али најважнији фактори су време детекције, дијагностике, амплификације, почетка и интезитета рехабилитационог процеса (Николић, 2016).



Према подацима које наводи Светска здравствена организација инциденца конгениталних оштећења слуха у популацији живорођене деце је 1- 3‰ (СЗО, 2012). Умерена и тежа урођена наглувост се налази код 1-2 на 1000 живорођене деце, док чак 1 од 300 живорођене деце има одређен степен наглувости. Оваква учесталост оштећења слуха, као и чињеница да интервенција пре шестог месеца живота значајно побољшава адаптацију особа са оштећењем слуха, велики је подстрек да се што раније приступи дијагностици ових поремећаја.

Постоје бројне класификације оштећења слуха које се данас у свету користе. То је сасвим разумљиво јер су оне производ различитих аутора који су са различитих аспеката приступали класификацији. Прву класификацију дао је Итар 1802 године (Ђоковић, 1997), док је прву класификацију на просторима Југославије дао Урбанчић 1895 (Димић, 1996).

Класификација степена оштећења слуха и процена укупне аудитивне способности увек се врши у односу на резултате бољег ува. Класификација Светске здравствене организације (1980) за класификациони критеријум узима праг слуха за чист тон на 500 Hz, 1000 Hz, 2000 Hz и 4000 Hz .

Светска здравствена организација је 2019. године допунила претходну класификацију:

- уредан слух од 0 до 25 dB, али особе са аудиометријским нивоом од 15 до 25 dB могу имати проблеме са слухом,
- благо оштећење слуха од 26 до 40 dB, особе су у могућности да чују и понављају речи изговорене нормалним интензитетом гласа са удаљености од 1м.
- умерено оштећење слуха од 41 до 60 dB, препоручује се слушни апарат и особа је у могућности да чује изговорене речи повишеним гласом са удаљености од 1м.
- тешко оштећење слуха од 61 до 80 dB,
- дубоко оштећење слуха од 81 dB, укључујући и глувоћу, особа не може чути нити разумети ни повишен интензитет гласа.

Табела бр. 1: Костићева класификација оштећења слуха у односу на време настанка оштећења слуха, квалитет и квантитет слушних остатака (Костић, 1980)

време настанка оштећења слуха	КВАЛИТЕТ И КВАНТИТЕТ СЛУШНОГ ОСТАТКА				
	ГРУПА-0	ГРУПА-I	ГРУПА-II	ГРУПА-III	ГРУПА-IV
<b>ГРУПА-0</b> конгенитална оштећења и оштећења настала до 2,5 месеца	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно
ГРУПА I 2,5 до 9 месеци	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно
ГРУПА II 9 до 24 месеца	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно
ГРУПА III 2 год до 4 год	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно
ГРУПА IV 5 год до 7 год	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно
ГРУПА V После 7 год	Тотално глуви	100Hz – 500Hz АЕРМС оскудни или $\geq 110$ dB	100Hz до 1000Hz-1500Hz АЕРМС 90-110 dB	100Hz до 8000Hz- нелинеарно АЕРМС 60-110 dB	100Hz до 8000Hz- линеарно

А) Нулта група – према остацима слуха обухвата децу код које је дијагностикован потпуни губитак слуха свим расположивим аудиометријским методама. Према времену настанка оштећења слуха, ова група обухвата децу код које је оштећење настало конгенитално или до 2,5 месеци живота. Дете не успоставља контакт са звуком ни на

једној тачки на фреквентном спектру, ни при највећим интензитетима. Проценат тотално глуве деце у популацији слушно оштећених износи око 4%.

*Б) Прва група* – По времену настанка ова група обухвата децу код које је оштећење наступило у узрасном периоду од 2,6 до 9 месеци. У ову групу спадају она деца код којих је слух у односу на квалитет и квантитет веома оштећен, али успостављају контакт са звуком. Ова група је карактеристична по томе што има остатке слуха у уском фреквенцијском распону.

*В) Друга група* – Обухвата децу чије оштећење је наступило у периоду од 9,1 до 24 месеца. Ови остаци су такви да не покривају цело акустичко подручје говора, већ само један његов део, па се говорни сигнали не могу у целини перципирати. Деца са остацима слуха друге групе поред увида у говорну прозодију могу да имају и добар увид у један део гласовних квалитета, али не и у све акустичке особине говора.

*Г) Трећа група* - оштећење слуха настало у раздобљу између 24 месеца и краја 4-те године, када се говор и језик интензивно развијају и када су се елементи одређених фаза добрим делом већ развили.

*Д) Четврта група* - оштећење слуха настало од почетка пете до краја седме године живота. Код те деце је прекинут процес завршнице говорно-језичког развоја који рехабилитацијом треба наставити у циљу очувања постојећих способности до потпуне говорно-језичке развијености.

*Ђ) Пета група* - до оштећења слуха дошло после седме године живота. Код овакве деце не ради се о изградњи говора већ о рехабилитацији говора, његовом одржавању и даљем усавршавању (Костић, 1980).

Оштећење слуха је најчешћи сензорни поремећај, а дели се према (Бабац, 2005):

*А) Месту оштећења:* периферна (кондуктивна, сензоринеурална и мешовита) и централна оштећења слуха. Кондуктивне наглувости настају услед механичких сметњи преноса звука кроз спољашње и/или средње уво (спољашњи слушни ходник, бубна опна и средње

уво). Кондуктивне наглувости се често јављају у дечијем узрасту. Карактерише их очувана говорна дискриминација.

У погледу степена оштећења, то су лака и средња оштећења слуха, где праг слуха за ваздушну проводљивост звука пада до 60 dB, док праг слуха за коштану проводљивост звука одстаје на нормали (до 20 dB). У односу на карактеристике аудиограма, одликују се већим падом слуха на дубоким него на високим тоновима (асцедентна крива). Овај тип оштећења слуха најчешће настаје као последица инфекција, и најчешће на узрасту од 5. до 8. године.

Сензоринеурална оштећења слуха могу бити органска и функцијска. Органска сензоринеурална оштећења слуха се деле на периферна и централна. Периферне лезије су знатно чешће у односу на централне, и деле се на кохлеарне и ретрокохлеарне. Термин сензоринеурални, обухвата кохлеарни и ретрокохлеарни поремећај слуха.

Ако постоји и кондуктивно и сензоринеурално оштећење слуха истовремено, оно се назива мешовито.

Централно оштећење слуха је у поређењу са кондуктивним и сензоринеуралним оштећењем слуха далеко ређе. Пацијенти са централним оштећењем слуха имају лош скор говорне перцепције. Такође, код оваквог вида оштећења се може погрешно закључити да је у питању особа са психогеним слушним поремећајем. Практично сви пацијенти са централном аудитивном дисфункцијом у одређеним околностима буке имају потешкоће у слушној и говорној комуникацији.

Б) Времену настанка: урођена и стечена. Стечена оштећења слуха могу да наступе у феталном, перинаталном и постнаталном периоду детета.

В) Пореклу: генетска и негенетска. У 30-50% случајева узрок није познат. Оштећење слуха је најчешћи сензорни поремећај, а генетски фактори су узрок више од 50% случајева урођеног оштећења слуха код деце.

Према етиологији оштећења слуха се деле на генетска и негенетска, а према времену испољавања на урођена и стечена, односно одложена.

„Генетски детерминисано оштећење слуха није увек испољено на рођењу, тако да је при разматрању херeditарне етиологије увек битно имати на уму да испољавање генетског оштећења слуха може бити одложено“. (Микић, 1999).

Етиологија наглувости:

#### I Генетска (35%)

##### 1. Несиндромска – 60%

- Аутозомно рецесивно 60-70%
- Аутозомно доминантно 30%
- Везано за X хромозом 2%
- Митохондријално

##### 2. Синдромска 40%

#### II Стечена етиологија 35%

- Пренатално 20%
- Перинатално 20%
- Касније 60%

#### III Идиопатска етиологија 30% (Микић, 2007).

## 2.1. Оштећења слуха у склопу синдромских поремећаја

Оштећење слуха се јавља код једног од 650 живорођене деце и представља најчешћи урођени дефект. Велики број конгениталних и оштећења слуха са одложеним настанком су генетски детерминисани. Могу се јавити у виду изоловане несиндромске наглувости или у склопу синдрома. До данас је описано више од 400 синдрома у чијој се клиничкој слици јавља и оштећење слуха, које варира од лаког до веома тешког, односно до практичне глувоће (Микић, 2007).

Синдром (sindrom gr.: “који се заједно јавља“) је термин за асоцијацију мултиплих абнормалности а представља скуп знакова и симптома придружених одређеном патолошком процесу који заједно формирају клиничку слику болести (Нинковић, 2007).

Оштећење слуха у склопу синдрома може бити кондуктивно, мешовито или сензоринеурално у зависности од структуре ува која је захваћена (Nance, 2003).

У последњој деценији направљен је значајан помак у идентификовању и мапирању гена који могу бити одговорни за наследне наглувости. У 70% случајева ради се о аутозомно рецесивном наслеђивању, 20% је аутозомно доминантан вид наслеђивања, а у осталим се ради о генетским оштећењима везаним за X хромозом и митохондријално наслеђивање. До данас је описано преко 400 синдрома који у свом испољавању могу имати и оштећење слуха. Од генетски детерминисаних синдромских наглувости најчешћи су: Alport-ov, Waardenburg-ov, Usher-ov, Jervell-Lange-Nilsen-ov, Pendred-ov, Treacher-Collins-ov, Neurofibromatosis tip 2, i BOR-ov sindrom (Branchio-oto-renal sy), (Јовановић-Симић, Дурановић, Бабац, 2018).

Према типу наслеђивања, синдромска оштећења слуха се могу наслеђивати:

### 1. Аутозомно рецесивно

Ове болести се испољавају код хомозигота, са оба мутантна алела.

Наслеђују се, углавном од фенотипски здравих хетерозиготних родитеља.

Основни принципи аутозомно рецесивног наслеђивања су:

-Кад родитељи имају једно оболело дете, ризик за свако следеће је 1:4, и односи се подједнако на оба пола.

-Ове болести се јављају унутар једне генерације- хоризонтално преношење.

-Деца оба пола имају једнаку могућности да оболе, са подједнаком клиничком сликом.

-Родитељи оболелог могу бити у крвном сродству.

-Здраве хетерозиготне особе могу пренети рецесивни ген на потомство. За овај вид наслеђивања је карактеристична константна експресивност.

-Неки од синдрома који се наслеђују аутозомно рецесивно а у склопу њих се јавља и оштећење слуха су: Usher-ов, Jervell-Lange-Nilsen-ов, Pendred-ов, Bartter-ов синдром.

## **2. Аутозомно доминантно**

Суштина овог типа наслеђивања је да се експресија доминантног гена испољава већ у хетерозигота. Довољна је мутација само на једном алелу. Према клиничким карактеристикама то су углавном блаже болести у односу на аутозомно рецесивна обољења.

Основна обележја овог типа наслеђивања су:

-Разболевање подједнако обухвата оба пола.

-Учесталост и тежина обољења је иста код оба пола.

-Експресивност може да буде различита и унутар исте породице.

-На породичном стаблу ланац случајева је вертикалан (нема прескакања генерације).

-Паралелно са старошћу оца повећава се и број нових мутација

-Не рачунајући случајеве нове мутације, бар један од родитеља болесника је такође болестан.

-Неки од синдрома који се наслеђују аутозомно доминантно а у склопу њих се јавља и оштећење слуха су: Waardenburg, Treacher Collins.

### **3. Наслеђивање везано за X хромозом**

Ове болести су узроковане мутацијом гена на X хромозому. Практично оболевају само мушкарци, мада се мутација може појавити и у женском полу (хомозиготи).

Основни принципи овог типа наслеђивања су:

-Оболели мушкарац преноси мутирани ген на сву децу женског пола која ће фенотипски бити здрава

-Оболели мушкарац не преноси мутирани ген на синове, тако да се обољење никада не преноси на мушко- мушком трансмисијом

-Женска особа, носилац мутираног гена, преноси га на половину својих ћерки (постају преносиоци) и половину својих синова који оболевају.

-Наслеђивање је косо ( „дик-цак“) – са оболелог деде, преко ћерке – на унука који боли.

- Alport-ов синдром се овим типом наслеђује.

### **4. Митохондријално**

Карактеристично је за ова обољења да се преносе са мајке на децу, и на мушку и женску. Са мушкараца се не преносе на потомство.



-Идентификовано је 60 митохондријалних обољења, која нису честа. (Нинковић, 2007).

Синдромска оштећења слуха се јављају и у извесном броју хромозомских аберација. То су најчешће Down- ов синдром, Patauov синдром, Edwardsov синдром.

Хромозомске болести су узроковане абнормалностима хромозомског броја или структуре, или и једног и другог. Хромозомске аберације су мутације које се уочавају светлосним микроскопом (визуелизацијом). Познато је преко 600 хромозомских абнормалности. Од укупног броја живорођене деце 0,5-0,7% има хромозомске аберације. На појаву хромозомске болести у породици оправдану сумњу пружа историја неплодности у породици, вишеструки спонтани побачаји, малформирана мртворођена и живорођена деца са вишеструким конгениталним малформацијама (Нинковић, 2007).

Многобројни генетски синдроми карактеришу се оштећењем слуха које је последица неразвијене или слабо развијене кохлее, али и знатно мање интраструктурне промене могу изазвати оштећење слуха. Генетски узрокована оштећења могу бити изолована или удружена. Када се ради о удруженим оштећењима, синдроми се тада деле према захваћености других органа и система (кардиолошке, ендокринолошке, локомоторне, офтамолошке, неуролошке итд). Од изолованих генетских оштећења, најчешћа је фамилијарна прогресивна наглувост, док су код удружених најчешћи: Usher-ов, Jevell-ов, Alport-ов синдром и албинизам. Наслеђивање већине ових синдрома је рецесивно. Поред генетски детерминисаног развојног поремећаја, на оштећење слуха могу утицати и пренатално и постнатално дејство вируса, бактерија, метаболичких продуката, лекова, траума, итд (Остојић, 1996).

Синдромско оштећење слуха се јавља и у извесном броју хромозомских аберација, као што су Down sy (Тризомија 21), Тризомија 13 (Патауов синдром), Тризомија 18 (Edwardsov синдром), Turner sy, Троструки (Triple) синдром, Дупли (Double) синдром. Оштећење слуха у овим случајевима је најчешће кондуктивно или мешовито, а везано је за проблеме на нивоу средњег уха. Током живота се

развија сензоринеурално оштећење слуха по типу презбиакузије, која се код Down су јавља знатно раније него у општој популацији због убрзаног старења ткива и органа (Микић, 2007).

Познато је преко 600 хромозомских абнормалности (Нинковић, 2007).

Врло је важно да се у случају синдромског оштећења не пропусти постављање тачне дијагнозе, јер се морају пратити и могућа придружена стања (нпр. Оштећење бубрега или очне позадине). Уз то ће у највећем броју случајева бити олакшано генетско саветовање јер је познат образац наслеђивања, а у неким случајевима је могуће и молекулско тестирање (Баришић и сар. 2004).

Учесталост појединих синдромских наглувости је веома различита. Напредак генетске дијагностике данас омогућава и пренатално откривање неких синдрома, чиме је обезбеђена превенција и генетско саветовање. Са аудиолошке тачке гледишта, код сваког новооткривеног оштећења слуха у дечијој популацији треба пажљиво размотрити знаке дисфункције других органа и система да би се благовремено поставила дијагноза евентуалног синдрома и предузеле одговарајуће мере лечења других поремећаја (Микић, 2007).

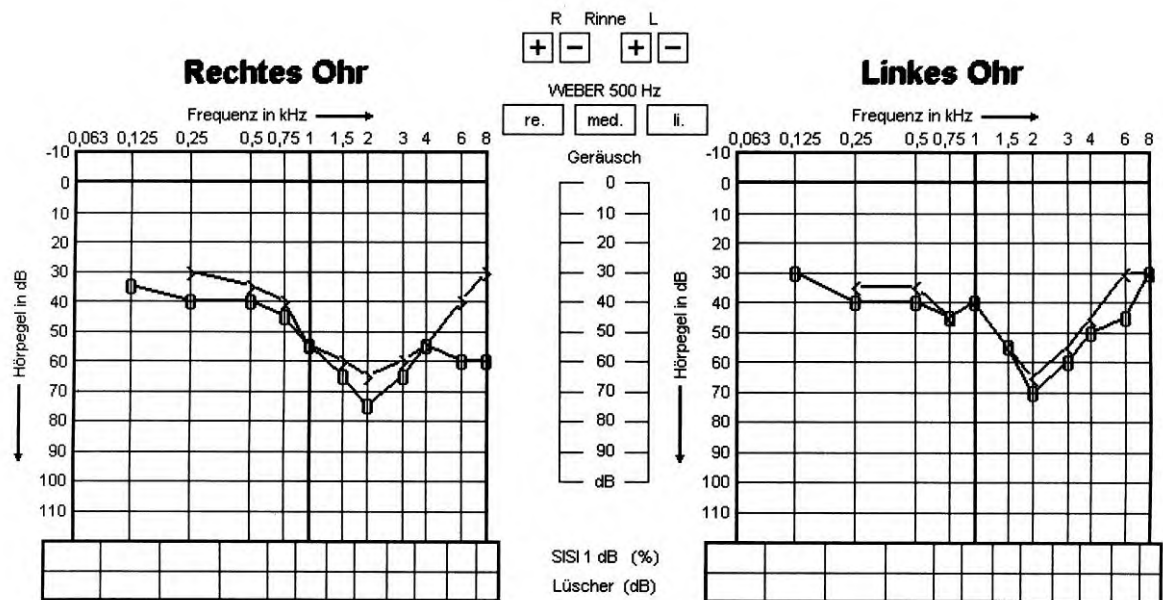
### ***2.1.1. Alport-ов синдром***

Овај синдром је први описао Guthrie 1902. године, а 25. година касније је Алпорт детаљно открио појединце са сензоринеуралном наглувошћу и хематуријом, па је синдром по њему добио име. Овај синдром чине сензоринеурално оштећење слуха и прогресивни хронични нефритис (запаљење бубрега), као и промене на оку код већег броја пацијената. Пацијенти са овим синдромом чине 1% у популацији глувих. Оштећење слуха је умереног степена, високотонско. Код половине пацијената са Алпортовим синдромом оштећење слуха се јавља у адолесценцији. Постоје и случајеви са обостраним веома тешким

сензоринеуралним оштећењем слуха које се испољава већ у раном детињству. Оштећење слуха је у овом случају последица различитих ултраструктурних промена у унутрашњем уву као што је руптура Рајснерове мембране, дегенерација трепљастих ћелија, кохлеарних неурона и стрије васкуларис (Микић, 2007).

Алпоров синдром (АС) је прогресивна бубрежна болест коју карактеришу хематурија и прогресивна бубрежна инсуфицијенција, а често је праћена прогресивним сензоринеуралним губитком слуха високих тонова и очним променама у облику макуларних флека и лентиконуса (Hertz, 2009).

Приказ случаја дечака са Алпоровим синдромом, према Стојановић – Камберовић (2007): Пацијент узраста 8 година, се јавио на ОРЛ преглед због обостране наглувости, која је анамнестички забележена у претхофних пар месеци. Клинички ОРЛ преглед је обухватио – отоскопски налаз који је уредан, тимпанометрија тип А, кохлеостапедијални рефлекс је показао лако повишен праг слуха, аудиолошки запис је показао обострану сензоринеуралну наглувост на високим фреквенцијама. Евоцирани потенцијали су потврдили да се не ради о ретрокохлеарном оштећењу, док су акустичке емисије остале без одговора кохлеје, што је потврдило да је пад слуха већи од 40дБ. Пацијент је прошао и нефролошко испитивање и електронском микроскопском биопсијом ткива бубрега пронађена су наизменична истањења и задебљања гломеруларне базалне мембране. Закључак је био да би једино генска терапија била сврсисхода.



Слика бр. 1. Приказ аудиограма особе са Алпоровим синдромом, (преузето са [https://en.wikipedia.org/wiki/Alport\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Alport_syndrome))

### 2.1.2. Usher-ов синдром

Овај синдром је први пут описан средином 19.века, али је тек 1914.године енглески офтамолог Charles Usher детаљно описао ово стање.

Према Kimberling-у, истраживање овог синдрома пружа приказ у заједништво неуросензорних процеса чула вида и чула слуха.

Овај синдром је одговоран за 2-4% случајева глувоће, односно 50% глуво-слепо популације.

Usher-ов синдром је аутозомно рецесивна болест, коју карактерише губитак слуха, односно сензоринеурално оштећење слуха. У 50% случајева ова болест изазива и глувоћу и слепоћу (Фацковић, 2017). Постоје три типа овог синдрома.

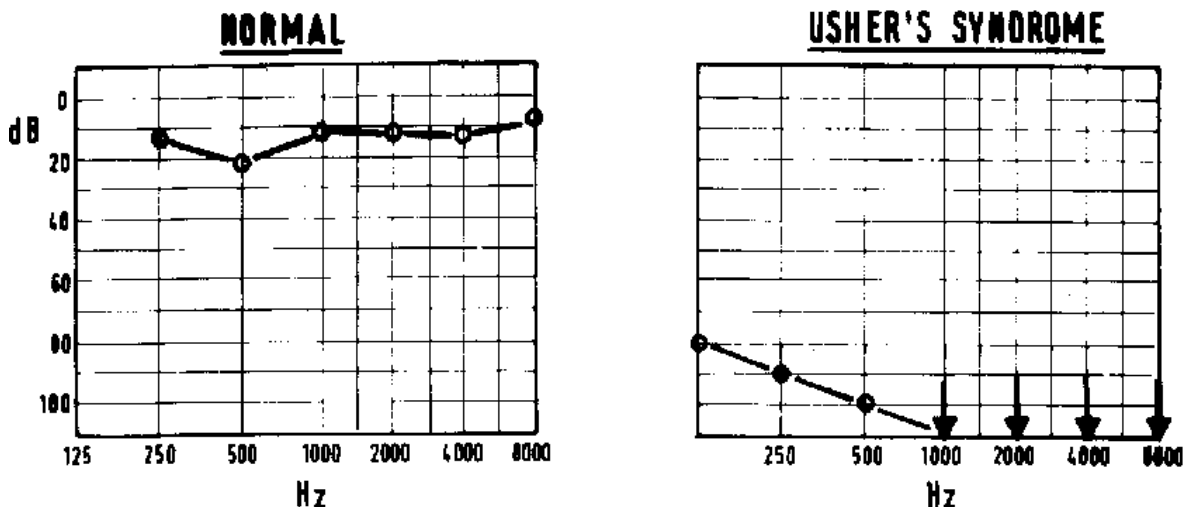
Тип 1 је најтежи облик, и карактерише га тешка конгенитална глувоћа, одсутност вестибуларног рефлекса и пигментни ретинитис. Пигментни ретинитис је хронична прогресивна очна болест, због које долази до поступног губитка вида који се углавном завршава потпуним губитком вида.

До данас је идентификовано 9 гена који узрокују Usher-ов синдром, а најчешћи су мутирани гени USX2A и MIO7A.2 Неки гени такође могу да изазову изоловано РП или оштећење слуха. Протеини који су производи гена Usher у унутрашњем уху укључени су у развој слушног органа и у перцепцију слуха, а дефекти доводе до опаженог губитка слуха. У мрежњачи се налазе на споју између унутрашњег и спољашњег сегмента фотоцептора, где се сматра да се међусобно везују у функционалној целини, као и у другим регионима фоторецептора, у ћелијама ретиналног пигментног епитела (РПЕ) и Муллер-овим ћелијама.<sup>4</sup> Њихова улога у мрежњачи још није позната, али дефекти доводе до развоја пигментисане ретинопатије (Факин и сарадници, 2012).

Особе које болују од Usher-овог синдрома тип 1 сматрају себе глувим особама и углавном се ослањају на знаковни језик као главни начин комуникације. Тип 2 показује умерено до тешког оштећења слуха, пигментни ретинитис и нормалну вестибуларну функцију. Ове особе обично користе усмену комуникацију. Тип 3 показује прогресивни постлингвални губитак слуха и нормалну или одсутну вестибуларну функцију. Тип 2 и 3 чине преко 90% свих случајева Usher синдрома у Сједињеним Државама и већини Европе (изузев Финске). Тип 3 има прогресиван губитак слуха, који се обично догађа у детињству и најпре се губитак слуха догађа на високим фреквенцијама.

На Ушеров синдром се увек мисли када пацијент са пигментном ретинопатијом има истовремено оштећење слуха. У анамнестичким подацима су од велике важности информације о проблемима са ноћним видом и уским видним пољем (нпр. Ударање у ходу). Оштећење слуха је озбиљно код типа 1, тако да пацијент комуницира језиком знакова, док је код типа 2 блаже и пацијент обично користи слушни апарат. Породична историја је важна, јер такође могу бити погођена браћа и сестре. Централна визуелна функција је у почетку углавном

нормална. Погоршање видне оштрине и вида у боји указује на напредовање болести или појаву компликација као што су катаракта или цистоидни макуларни едем (Факин и сар. 2012).



Слика бр.2. – приказ аудиограма особе са Usher-овим синдромом, (преузето са: <https://www.semanticscholar.org/paper/Usher's-syndrome>).

Веома је важно разумети поделу на урођену и стечену глувослепоћу, јер постоје велике разлике у самом приступу и начину едукације, као и у начину комуникације и потребе за подршком. Деца и глувослепе особе са урођеном глувослепоћом имају великих тешкоћа у усвајању појмова и обично се задржавају на предметима значења, тактилним и другим знаковима које користе за комуницирање. Само мали број овакве деце успе да достигне значајан напредак у говорно језичком развоју (Tarczay, 2004).

Особе са стеченом глуво-слепоћом обично већ имају формиран језички систем, па од тренутка настанка глувослепоће захтевају само одређену модификацију, односно прилагођеност у комуницирању са другим особама и приступима информацијама (Tarczay, 2004).

Најчешће дефиниције глуво-слепоће које се користе у Европи су:

1. Особа се сматра глувослепом алко има тешки степен комбинованог оштећења и вида и слуха што даје резултат проблемима у комуникацији, примању информација и мобилитету (Deafblind Services Liaison Group, 1988., стр.6, према Hart, 2003).
2. Особа је глувослепа када има и оштећење вида и оштећење слуха и у већини околности свакодневног живота нема довољне остатке слуха како би компензовала оштећење вида или довољне остатке вида да би компензовала оштећење слуха. Глувослепоћа је јединствени хендикеп који је могућ одвојено или у комбинацији са телесним или менталним оштећењем. Уколико је особа глувослепа, без обзира на остала оштећења, неопходан је посебан програм који је прилагођен јединственом стилу учења, као и индивидуализовану подршку која ће оснажити независност и могућу интеракцију са средином (John McInnes, Canadian Deafblind and Rubella Association, према Hart, 2003).
3. Глувослепоћа је стање које за последицу има потешкоће или ограничења у природном развоју и функционисању људског бића. Глувослепоћа може настати због различитих узрока па може бити урођена или стечена. Потешкоће које су резултат овог хендикепа манифестују се у свакодневном животу у заједници: у процесу комуникације, кретању, учењу, школовању, радном оспособљавању, осмишљавању слободног времена и целокупном друштвеном животу (Targazay, 2004).

### ***2.1.3. Charge синдром***

Charge синдром обухвата групу ретких, урођених малформација са специфичним клиничким манифестацијама. Последњих неколико деценија, јавља се већа тенденција пораста овог синдрома, а јавља се код једног на 9000-10000 новорођенчади. Ментално функционисање одликује широк спектар способности, од просечне интелигенције, преко различитих нивоа интелектуалне ометености, сметње у учењу, одсуства говора и отежане комуникације. Приближно 90% особа

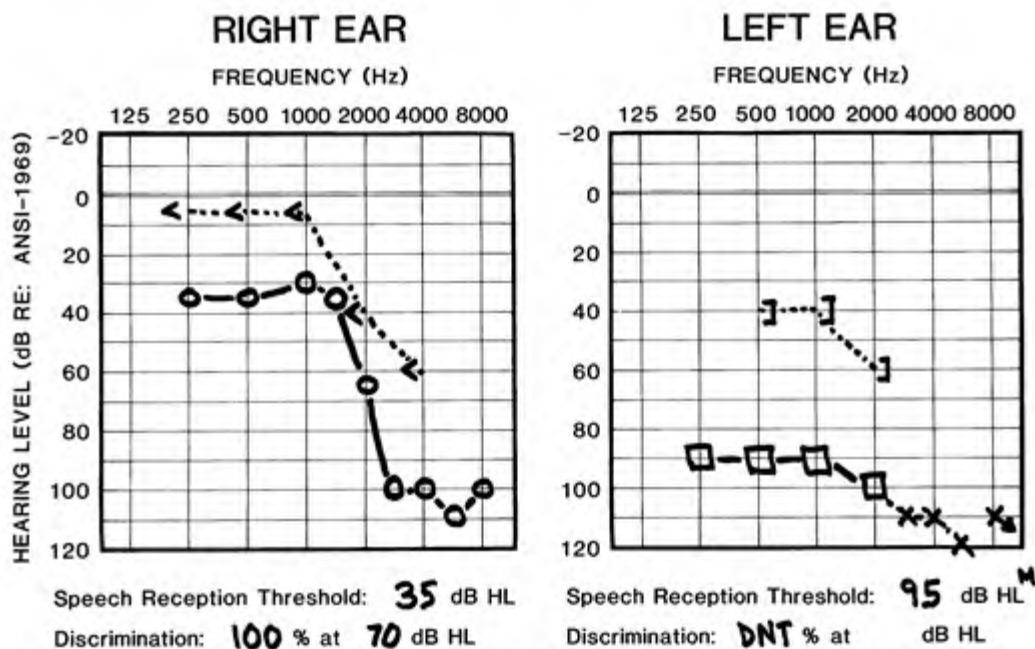
са овим синдромом има комплексна оштећења чула вида и чула слуха, као и проблеме са равнотежом. Већина особа са Charge синдромом има карактеристичне црте лица, које је углавном у облику квадрата и асиметрично, са приметном разликом између леве и десне стране. Чуло вида и чуло слуха карактерише висок степен осетљивости, тако да некад може да делује да је проблем привремен, односно да је у питању инфекција познате етиологије и начина лечења. Инфекције знају да буду упорне, и често могу да доведу до трајних оштећења вида и/или слуха. Анатомске аномалије спољашњег ува и хроничне упале средњег ува (otitis media), узрокују оштећење слуха које се креће од благог до веома дубоког (Јаблан и сарадници, 2019).

Име CHARGE је акроним за скуп ретких конгениталних малформација које су видљиве одмах након рођења: С-колобом ока, Н-срчане, А-атрезија коана, R-ретардација, G-гениталне и уринарне малформације, Е-слушне потешкоће. Тек 2004. године је код већине особа са овим синдромом откривена мутација гена CHD7 (који се налази на другом краку хромозома 8) чија је улога контрола осталих гена. Деца са Charge синдромом имају различите потешкоће али напредак медицинске помоћи може им омогућити да постану активни чланови друштва. Како би се тај циљ постигао, кључна улога је рана интервенција (Матијевић и сар. 2016).



Слика бр. 3.-Приказ девојчице са Charge синдромом, (преузето са:  
[https://www.medschool.lsuhschool.edu/genetics/charge\\_syndrome.aspx](https://www.medschool.lsuhschool.edu/genetics/charge_syndrome.aspx)).





Слика бр. 4. – Приказ оштећења слуха, проузрокованим *Charge* синдромом, (преузето: <https://www.asha.org/Articles/Audiologic-Issues-in-CHARGE-Syndrome>).

#### 2.1.4. Waardenburg синдром

Waardenburg синдром је добио име по холандском офталмологу и генетику Петрусу Ваарденбургу (1886–1979) чији монументални рад из 1951. године садржи први систематски клинички опис онога што данас називамо Ваарденбург синдромом типа 1 (WS1). Заправо, слушно-пигментарни синдроми имају дугу историју и познати су код многих врста сисара. Комбинација губитка слуха са белим мрљама, белим огртачем и / или бледим очима примећена је код мишева, пацова, хрчака, паса, мачака, коња и говеда, а вероватно и код других врста. Много година су се код људи појављивали спорадични извештаји о

слушно-пигментарним фенотиповима. Сам Ваарденбург се за то стање прво заинтересовао офталмологијом. Извештавао је 1947. године о холандском кројачу са абнормалношћу ока под називом *dystopia canthorum* који је био глув, и приметио да је слична абнормалност ока описана код близанаца који су " случајно " такође били глуви. Касније, у посети Давиду Клеину у Женеви, видео је десетогодишњу девојчицу која је имала изузетно тежак слушно-пигментарни синдром, у којем су особине које је забележио код кројача биле присутне у крајњем степену. Више није био уверен да је губитак слуха случајан па је спровео велико истраживање на становницима холандске установе за глуве, тражећи наследну *dystopia canthorum*. У његовим резултатима приказано је да је била погођена 161 особа (Willems, 2004).

Овај синдром је узрок код 1-2% веома тешких конгениталних оштећења слуха. Једнострано или обострано оштећење слуха различитог степена јавља се уз оштећења других ткива и структура које воде порекло од ћелија неуралне кристе. Оштећење слуха може бити сензоринеурално, конгенитално, непрогресивно, а степен оштећења варира од лаког до веома тешког, симетрично или асиметрично, са аудиграмском кривом разних облика.

Steel дели генетски узрокована оштећења слуха у три групе:

- 1) Морфогенске (структурне аномалије коштаног или мембранозног лабиринта)
- 2) Неуроепителне (структурно нормална кохлеа не врши претварање звучног сигнала у нервни импулс)
- 3) Кохлеосакуларне (примарни дефект стрије васкуларис).

Аудитивно – пигментни синдроми припадају овој последњој групи. Комбинација оштећења слуха и пигментне аномалије настаје услед дефицита меланоцита у захваћеним зонама. На кожи и коси се испољава као леукодерма (бела мрља) и бели прамен косе на челу. Бели прамен косе може бити различите величине и контраста. На очима се испољава као хетерохромија ириса или бриљантно плаве очи (Микић, 2007).

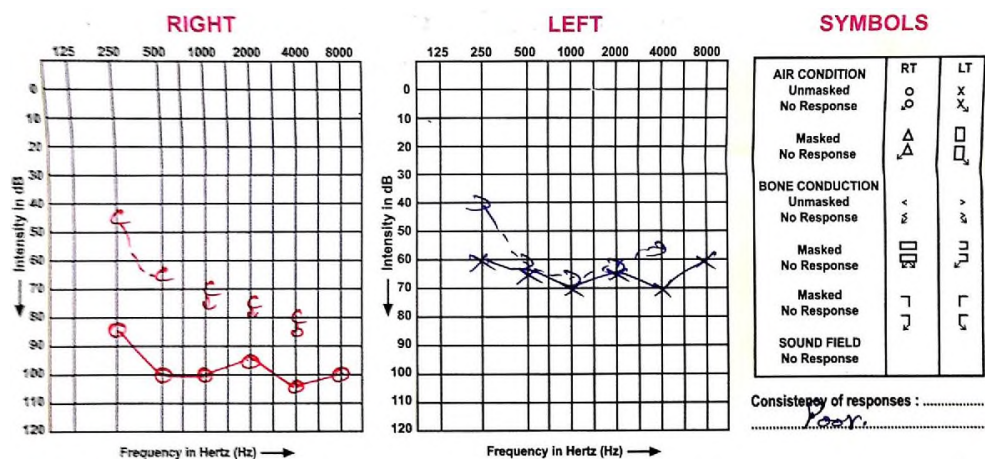
Шарма и Арора (2015) су спровели студију случаја две особе са Waardenburg-овим синдромом. Дванаестогодишња девојчица се жалила на оштећен слух у оба уха од детињства. Имала је изразито бели прамен косе у средњој линији, заједно са упечатљивом билатералним плавом ирисом. Такође је на десној подлактици био присутна депигментација. Дифузно отицање било је присутно у пределу штитасте жлезде на њеном врату. Њена мајка је дала историју продуженог порођаја и порођаја код куће, повезаног са одложеним плачем при рођењу и одложеним развојем говора у доби од 6 година. Остале развојне прекретнице су, међутим, биле нормалне. На питање о породичној историји, открило се да њен млађи брат такође има сличне плаве очи и бели прамен косе и сличну депигментацију подлактице. Такође постоји историја болести која сугерише прерано сеђење косе код њеног оца од навршених 15 година. Али нико од њих није имао оштећен слух. IQ вредности су у границама нормале и иду у редовну школу. Њихов академски успех је врло добар. У току испитивања девојчице, откривено је сензоринеурално обострано оштећење слуха. СТ снимци темпоралне кости открили су уредно спољно, средње и унутрашње ухо. Ултразвучна дијагностика је показала дифузно повећање оба режња штитасте жлезде. Нису виђени чворови и повећани лимфни чворови. Током испитивања дечака, откривен је уредан праг слуха, и тимпанометрија је била типа А. Оштрина вида била је 6/9 на оба ока. Билатерална депигментација хороиде је такође била присутна заједно са јарко црвеним рефлексом фундуса.

Испитивана девојчица имала је следеће карактеристике карактеристике за Waardenburg-ов синдром:

- билатерални сензоринеурални губитак слуха.
- истакнути бели прамен косе.
- обострани плави ирис са хороидном депигментацијом.
- бела депигментирана лезија на руци.
- сугестивна породична историја.

Други пацијент у овој студији имао је следеће карактеристике у складу са WS:

- обострани плави ирис са хороидном депигментацијом.
- бела депигментирана лезија на руци.
- сугестивна породична историја.



Слика бр.5. Приказ аудиограма особе са Waardenburg-овим синдромом, (Sharma, Arora, 2015).

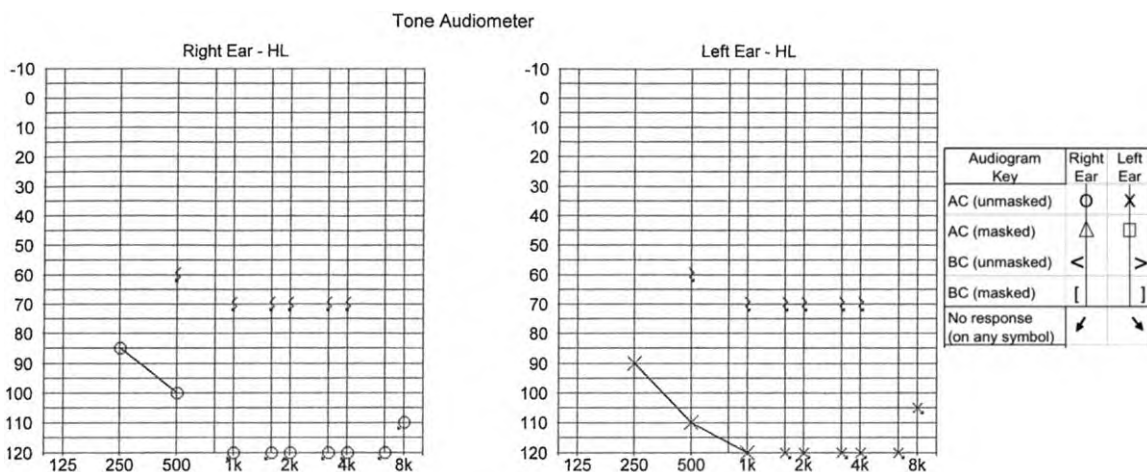


Слика бр. 6. Приказ дечака са Waardenburg-овим синдромом, (Sharma, Arora, 2015).

### 2.1.5. Pendred – ов синдром

Тип наслеђивања овог синдрома је аутозомно рецесиван, и овај синдром представља тријаду која обухвата сензоринеуралну наглувост, струму и позитиван тест излучивања перхлората. Ово је најчешћа синдромска наглувост са преваленцом од 7 до 10 на 10000 порођаја. Неки аутори сматрају да Пендредов синдром чини 10% конгениталних наглувости, и процењено је на 3500 конгенитално глуве деце да има 4-7% са Пендредовим синдромом (Микић, 2007).

Поред губитка слуха, често постоји поремећај равнотеже и код 40% јављају се и проблеми са одржавањем равнотеже. Због тога нека деца касније проходају. Деца рођена са Пендредовим синдромом почињу да губе слух од треће године и временом је оштећење слуха све веће. Често постоји обострано оштећење слуха. Дефинитивна дијагноза Пендред – овог синдрома се поставља само генетским тестирањем (преузето са <http://savezzarijetke.org/author/savezzarijetkers/page/2/>).



Слика бр. 7. Приказ налаза оштећења слуха који је узрокован Пендредовим синдромом, (Smith, 2016).

Cremers (Cor W. R. J. Cremers, 1998.) је описао дечака са прогресивним, билатералним сензоринеуралним губитком слуха. Када је дечак био узраста од три године оштећење слуха је било између 50 и 60dB, док је годину дана касније дечак био

практично глув. Овом губитку претходила је историја болести са прогресивним губитком слуха. Прогресивна природа губитка слуха мотивисала је потрагу овог научника за узроком. Пронађена је дисплазија пужнице и проширени вестибуларни аквадукт. Резултати тестова функције штитне жлезде били су нормални, али он је имао повишен ниво тироглобулина. Дијагноза Пендред синдрома потврђена је позитивним резултатима теста калијум перхлората, што указује на неисправно органско везивање јода у штитној жлезди. Могуће је да је проширени вестибуларни аквадукт одговоран за повећање оштећења слуха. Поред БОР синдрома, Пендредов синдром је једини други познати генетски поремећај са проширеним вестибуларним аквадуктом. Ако дете има прогресивну сензоринеуралну глувоћу и проширени вестибуларни аквадукт, важно је размотрити дијагнозу Пендред синдрома. Проширени вестибуларни аквадукт може помоћи у расветљавању патофизиолошких карактеристика губитка слуха код ових генетских типова глувоће у детињству.

#### ***2.1.6. Down - ов синдром***

Тризомија хромозома 21, односно Down-ов синдром, је најчешћи облик менталне заосталости праћен специфичним телесним особинама (Нинковић, 2007). Учесталост овог синдрома у општој популацији је 1/700 живорођене деце. Око 20% деце са Down синдромом је живорођено – од њих око 85% преживи до прве године живота, док од преосталог броја мање од половине доживи 50 година. Средња вредност очекиваног животног века на рођењу износи 16 година. Присуство урођене срчане мане је најважнији фактор који одређује преживљавање (Нинковић, 2007).

Једно од главних обележја овог синдрома је присуство интелектуалних тешкоћа. Психомоторни развој особа са Down синдромом је успорен. Особе са синдромом карактерише скала од умерене до тешке менталне ретардације, где IQ варира од 20-85. Већина ових особа има IQ између 25 и 50, могуће је да се ове особе едукују, и науче да читају и пишу (Нинковић, 2007).

Roizen и сарадници (1993) су спровели испитивање слушних потенцијала можданог стабла на узорку од 47-оро деце са овим синдромом, која су била узраста између 2 месеца и 3 године. Истраживање је показало да 34% деце има уредан слух, код 28% било је једнострано оштећење слуха, а 38% је имало обострано оштећење слуха. Такође, код особа са Down синдромом је значајна и већа присутност проблема са средњим умом, као и са слабијим акустичким рефлексом.

Током живота развија се сензоринеурално оштећење слуха по типу презбиакузије, која се код овог синдрома јавља знатно раније него у општој популацији због убрзаног старења свих ткива и органа.



*Слика бр. 8. Карактеристичан изглед дечака са Даун синдромом (преузето: [https://en.wikipedia.org/wiki/Down\\_syndrome](https://en.wikipedia.org/wiki/Down_syndrome)).*

Парк и сарадници су у периоду од 2002. до 2006. године (Park, Wilson, Stevens, Harward и Hohler, 2011) спровели истраживање три стотине четрдесет и четири пацијента са Даун синдромом који су рођени у Јути између јануара 2002. и децембра 2006. године. Пацијенти су идентификовани помоћу базе података неонаталног скрининга слуха новорођенчади Министарства здравља у Јути и регистра рођене деце са оштећењем. Резултати овог истраживања показали су да 88 новорођенчади (26,2 %) није прошло

неонатални скрининг слуха новорођенчета. Тридесет и троје од испитане деце (37,9%) имало је кондуктивни губитак слуха. Пет новорођенчади имало је сензоринеурално оштећење слуха. Троје деце је дијагностиковано са мешовитим оштећењем слуха (МХЛ). Просечно време за дијагнозу сензоринеуралног губитка слуха било је у просеку две године. Накнадно је утврђено да једно дете које је прошло неонатални скрининг слуха има сензоринеурално оштећење. Више од 43% новорођенчади са овим синдромом која су прошла неонатални скрининг слуха, касније је имала кондуктивно оштећење. Пацијенти са Даун синдромом имају релативно високу учесталост кондуктивног, сензоринеуралног и мешовитог оштећења слуха.

### ***2.1.7. Branchio – Oto – Renalni sindrom (BOR)***

Овај назив уведен је 1975. године са циљем да обухвати разне комбинације бранхијалних, ушних и бубрежних аномалија. BOR је аутозомно доминантни дефект изазван мутацијом EYA 1 гена. Клиничка експресија гена BOR синдрома је изузетно променљива и фенотип се може значајно разликовати унутар породица и међу њима (Williems, 2004).

Преваленција овог синдрома износи 1: 40 000 и забележено је да је то чак 2% глуве популације. У прошлости је спроведено неколико студија како би се утврдила учесталост различитих клиничких фенотипова повезаних са BOR. Међу свим пријављеним аномалијама, уочено је да је оштећење слуха најчешћа карактеристика 90%. Остали симптоми повезани са BOR-ом биле су преаурикуларне јаме (77%), бранхијалне цисте или фистуле које се обично налазе на спољној доњој трећини врата (63%) и аномалије бубрега (13%). У другој студији, аномалије бубрега идентификоване су код 67% особа прегледаних ултразвуком (Williems, 2004).

BOR се наслеђује као аутозомно доминантни поремећај. Слично другим доминантним развојним поремећајима, фенотип је прилично променљив и нису све карактеристике синдрома изражене код свих носилаца BOR мутација. Главне клиничке карактеристике типичног BOR синдрома су губитак слуха, аномалије грана лукова



(преаурикуларне јаме, структурни дефекти спољног, средњег или унутрашњег уха, фистуле) и бубрежни дефекти (хипоплазија или без бубрега, бубрежна агенеза). У неколико породица у којима се БОР фенотип одваја, идентификоване су мутације у гену EYA1 (Cote, 1982).

Оштећење слуха у склопу овог синдрома може бити кондуктивно, мешовито или сензоринеурално. Малформације спољашњег ува обухватају малформације аурикуле, лош положај аурикула, микротију, атрезију или стенозу спољашњег слушног ходника. Малформације унутрашњег ува захватају и аудитивни и вестибуларни део. Код овог синдрома, врста и степен оштећења слуха зависи од захваћености структура спољашњег, средњег и унутрашњег ува и може варирати од дискретне наглувости до практичне глувоће.

Описане су различите малформације слушних кошчица од хипоплазије, дислокације или одсуства појединих кошчица, фузије и фиксације кошчица за зидове кавума или овални прозор. Малформације унутрашњег ува захватају и аудитивни и вестибуларни део. Виђа се хипоплазија или агенезија кохлеје, као и одсуство полукружних каналића вестибуларног лабиринта (Микић, 2007).

Ramalingam и сарадници су 2017. године спровели студију случаја трочлане породице из Агартале у Индији са карактеристикама БОР синдрома. Ова породица је посетила ОРЛ болницу и Институт Ченеј и подвргнута је комплетним прегледима и испитивањима, укључујући аудиолошке тестове, тестове бубрежних функција како би се потврдила дијагноза БОР синдрома.

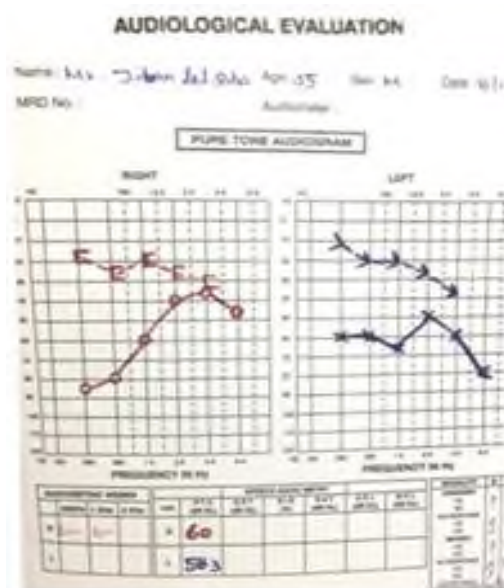
Први пацијент је мушкарац старости 55 година, са анамнезом оштећеног слуха, отоком испред десног ува као и са обостраним отоцима врата. Дијагностикована му је бронхијална циста још у детињству. Аудиолошка процена потврдила је обострано мешовито оштећење слуха (слика број 9.), док су ултразвучни прегледи показали две бубрежне цисте, док је бубрежна функција била уредна.

Други пацијент је десетогодишњи дечак, син пацијента један, доведен је са притужбама на обострано оштећење слуха у протекле три године. Такође, пацијент има историју

понављајућег кашља, прехладе и дисања на уста. Такође је у историји било често изливање гноја из малог отвора на левој страни врата од рођења.

Трећи пацијент је петогодишња девојчица, ћерка пацијента један, доведена је 2014. године са притужбама на заостали развој говора и оток на десној страни врата у трајању од 6 месеци.

БОР синдром је редак узрок синдромског губитка слуха са фенотипским аномалијама гранских лукова, отоциста и бубрежних примодија. Глувоћа повезана са преаурикуларном фистулом, гранским фистулама треба да истражи и надгледа вишеструки професионални тим. У часописима је забележено мало породичних случајева, али не много из Индије. У овој студији, готово све фенотипске особине БОР-а су уочене код првог испитаника. Испитаници два и три имали су неке особине, осим бубрежне промене. Породица је саветована за детаљну евалуацију која укључује интравенски пијелограм, СТ темпоралне кости, генетску студију итд. И потребу за серијским надзором деце јер су у већем ризику од развоја бубрежних тегоба касније у животу .



Слика бр. 9. Приказ аудиограма пацијента бр.1. са BOR синдромом, (Ramalingam, R. и сар., 2017).

### ***2.1.8. Jervell – Lange – Nielsenov sindrom (JLNS)***

Синдром су први описали Jervell и Lange Nielsen 1957. године као комбинацију веома тешке сензоринеуралне наглувости праћене епизодама несвестице и изненадне смрти код једне породице у Норвешкој. Клинички значај је имала чињеница да је троје од четворо деце умрло за време таквог напада.

Стање се наслеђује на аутозомно рецесивни начин, укључује урођено дубоко оштећење слуха повезано са продужењем QT интервала на ЕКГ-у и предиспонира смртоносну срчану аритмију, посебно под стресном стимулацијом као што су пливање, грдња и висок звук.

Процене преваленције ослањају се на извештаје са и без молекуларне потврде, што отежава процену истинитих цифара. Фрасер и сар. проценили су стопу преваленције од 1,6–6 на милион становника у Енглеској, Велсу и Ирској (Фрасер и сар., 1964). Друге студије којима је недостајало молекуларно испитивање дале су учесталост од 0,3% (2/154) у Јапану, 3,8% (5/132) у Турској и 6% (6/196) у Сједињеним Државама (Williems, 2004).

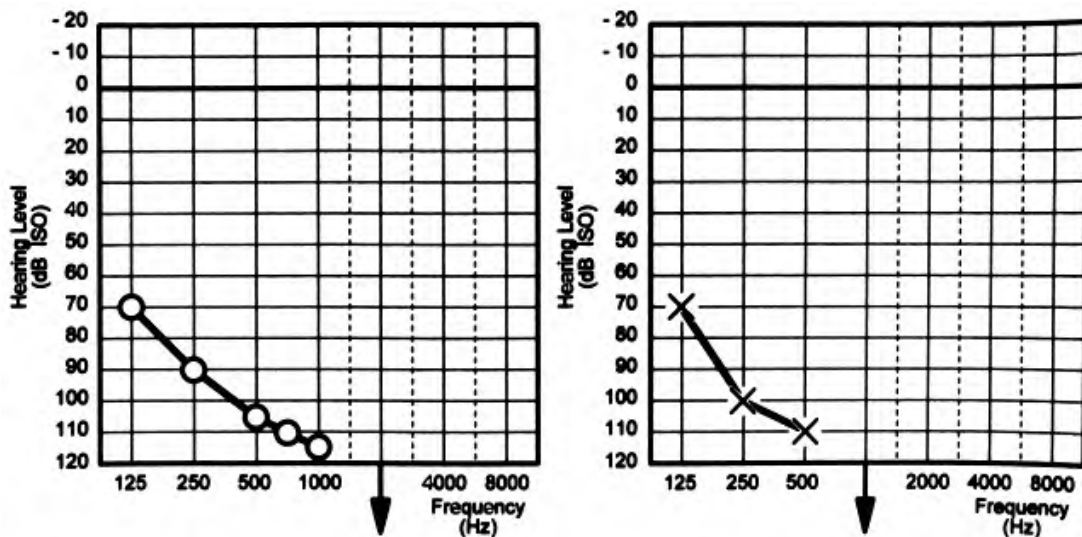
Случајеви JLNS идентификовани су демонстрацијом издуженог QT интервала у популацији глуве деце. Преглед из 1999. показао је да је 46% (11/24) свих алела болести у дијагностикованом случају JLNS у Норвешкој је делило нову мутацију 5-bp KCNQ1 и да је свих седам породица пореклом из средине Норвешке. Такође су описане још три мутације. Ниједна друга земља осим Норвешке не подразумева учесталост овог стања толико високу као што је показала ова процена 1: 200 000 (24 / 4,3 милиона) широм земље (Tranebjærg и сар., 1999).

Сва деца са овим синдромом имају тешко или веома тешко билатерално конгенитално оштећење слуха и укључена су у рехабилитацију слушања и говора. Аудиограми показују нешто боље очуване дубоке тонове, док су високи тонови значајно оштећени. Моторички развој је успоред у прве две године живота јер је вестибуларис често захваћен. У Великој Британији преваленца овог синдрома се процењује од 1,6 до 6 на милион живорођене деце, али је број вероватно већи, јер се један број мртворођене

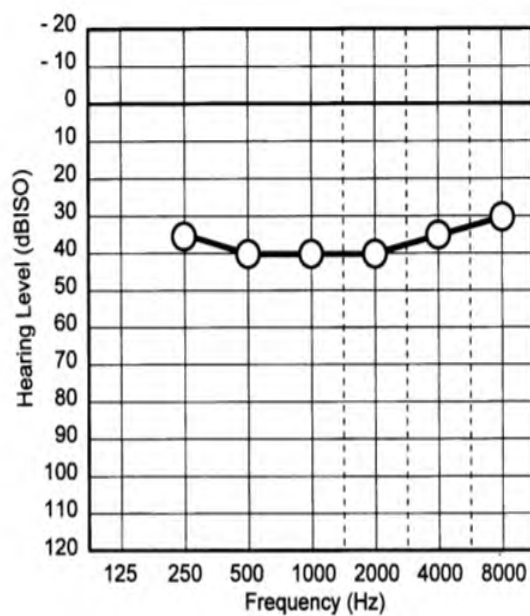
деце или умрле одојчади код којих није дијагностикована глувоћа може такође убројати у JLNS (Микић, 2007).

Chorbachi и сарадници ( Chorbachi i sar. 2002) су 1998. године спровели студију случаја тројице браће са JLNS синдромом. Налази најмлађег брата су били први показатељи да се ради о JLNS синдрому у овој породици. Дечак старости 11 година је конгенитално глув и хируршким путем му је уграђен кохлеарни имплант Nucleus када је имао три и по године. Са 6 година, имао је два напада губитка свести у периоду једног месеца, док је био у школи. Почетни напад је описан као сличан синкопи након напора, док је друга епизода била знатно озбиљнија. У почетку се сматрало да су епизоде неурогене. Међутим, због присуства кохлеарног имплантата, MR снимање његовог мозга је контраиндиковано. Код пацијента је након другог напада, примећена брадикардија и хипотензија. Кардиолошка испитивања потврдила су продужени кориговани QT интервал. Комбинација урођене глувоће и дугог QT подстакла је клиничку дијагнозу JLNS.

Средњи брат, стар 13 година, такође је рођен глув (На слици број 10. приказан је аудиограмски налаз стања слуха). Добио је вишечанални кохлеарни имплантат Nucleus 22 у 3 години живота, и на слици број 11. се види знатно побољшање судитивне перцепције након уградње кохлеарног импланта. Такође је утврђено да овај брат има продужени QT, иако је до сада остао асимптоматски. Међутим, 24-часовни амбулантни електрокардиограф показао је минимални пулс од 60 откуцаја у минути (са бета-блокадом). Његова ЕКГ вежба открила је изузетно продужени КТц



Слика број 10. Аудиограмски налаз конгениталне глувоће код поцанијента бр.2.  
(Chorbachi i sar. 2002).



Слика бр. 11. Приказ аудиограмског налаза након кохлеарне имплантације код пацијента  
број 2.

Најстарији брат узраста 16 година, дијагностиковано је веома тешко оштећење слуха на рођењу и слушне апарате је користио од 23. месеца живота. Почетни захтев за кохлеарну имплантацију је одложен, јер се у то време прелингвално конгенитално глува деца нису разматрала за такав поступак. Са 4 godine упућен је на кохлеарну имплантацију, али се сматрало да је неприкладан због синкопалних напада и могућих потешкоћа у учењу. Поново је процењен у доби од 8 година, али је опет утврђено да је неприкладан због његове хронолошке старости. У међувремену, није имао даље нападе и његов електроенцефалограм остао је уредан.. Након што је утврђено да најмлађи брат пати од ЈЛНС-а, тада је оцењен и најстарији брат због његове претходне историје синкопалних напада.

Рано дијагностиковање овог синдрома омогућава одговарајуће планирање медицинске, хируршке и рехабилитационе стратегије.

### ***2.1.9. Treacher Collins синдром***

Ово је аутозомно доминантан поремећај познат и као мандибулофацијална дисостоза, који погађа 1 дете на 50 000 живорођених. Чини се да више од 60% случајева нема претходну породичну анамнезу, и сматра се да овај синдром настаје као резултат спонтане мутације.

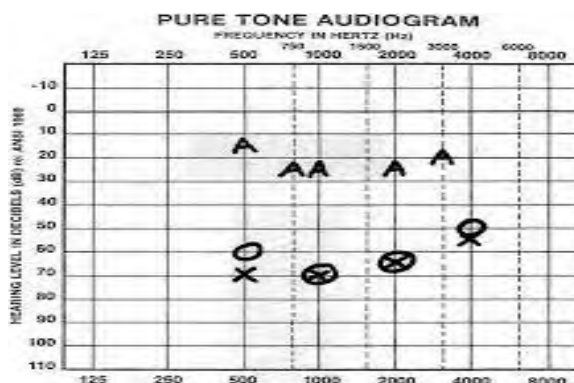
Главне клиничке карактеристике овог синдрома укључују абнормалности спољних делова ува, атрезију спољних слушних канала. Такође, честа је и малформација слушних кошчица, уз делимично одсуство овалног прозора. Могуће је и потпуно одсуство средњег ува. У 50% случајева долази до билатералног кондуктивног губитка слуха (Фазен, 1967).

Слушна рехабилитација ове деце може се ефикасно спровести помоћу слушних апарата ВАНА. ВАНА (Bone Anchored Hearing Aid) значи у кост причвљен слушни апарат. Ово је савремени слушни апарат за коштану проводљивост и за његову примену је потребна хируршка интервенција. Овај апарат вибрације директно преноси у кост.

Тако се омогућава постизање већег интезитета јер се енергија не губи на пренос кроз кожу. Неопходно је у површину слепоочне кости имплантирати шраф који ту остаје доживотно. Овај шраф се прави од метала титанијума јер се показало да титанијум остварује чврст и трајан контакт са кости. У титанијумски шраф који је имплантиран ушрафи се носач за слушни апарат, а на њега се слушни апарат може прикачити „дрикером“. Најважнија употреба БАХА слушних апарата је код обостраних конгениталних малформација средњег и унутрашњег ува, као што је случај код Treacher Collins синдрома (Бабић, 2007).



Слика бр.11. Приказ БАХА слушног амплификатора, чија је употреба карактеристична за Treacher Collins синдром (преузето са: semanticscholar.org).



Слика бр. 12. Аудиограмски приказ оштећења слуха код Treacher Collins синдрома (Vallino, 2006).

Rosa и сарадници (Rosa, Ferreira, и Sousa 2016) су спровели ретроспективну студију са узорком од деветоро деце са Treacher Collins синдромом, 7 девојчица и 2 дечака која су лечена у Централној болници у Португалу између јануара 2003. и јануара 2013. године. Ова студија показала је високу учесталост малформација спољашњег и средњег уха, као што су микротија, атрезија или стеноза спољашњег слушног канала, хипопластичну шупљину средњег уха. Већина пацијената имала је билатерални губитак слуха умереног или високог степена. Код испитаних појединаца дошло је до функционалног побољшања јер су користили БАХА амплификаторе у односу на пацијенте који су користили конвенционална слушна помагала за коштану проводљивост звука. У овој студији испитивано је стање слуха услед малформација спољашњег и средњег уха. Губитак слуха је приказан у просеку чистог тона (ПТА), одређен просеком прагова чистог тона фреквенција 500, 1000, 2000 и 4000 Hz; и класификовано је према Међународном бироу за аудиофониологију (ВИАР) у благо оштећење (21 - 40 dB), умерено оштећење I (41 - 55 dB), умерено оштећење II (56 - 70 dB), тешко оштећење првог степена (71 - 80 dB) тешко оштећење другог степена (81 - 90 dB) и дубоког оштећења (> 90 dB). Најчешће абнормалности спољашњег уха биле су микротија (95%), атрезија (78%) и конгенитална стеноза (22%); Сви пацијенти су имали обострани проводни губитак слуха, који се према класификацији ВИАР кретао од умереног оштећења степена I до тешког оштећења другог степена, са просечним губитком слуха ( $\pm$  стандардна девијација) од  $64,3 \pm 8,5$  dB. Од свих процењених ушију (9 пари ушију), 3 уха су имала умерени губитак слуха првог степена ( $52,3 \pm 2,5$  dB), 12 је имало умерени губитак слуха другог степена ( $63,8 \pm 4,1$  dB), 2 имало озбиљан губитак слуха првог степена ( $75,5 \pm 2,1$  dB) и 1 је имало тешки губитак слуха другог степена (83 dB). Код 3 особе, степен обостраног губитка слуха није спадао у исту категорију;. Вредности десног губитка слуха биле су у просеку  $65,3 \pm 9,4$  dB, а леве  $63,2 \pm 7,9$  dB, са просечном разликом између два уха од  $5 \pm 3,8$  dB. Аудиометрија слободног поља (без слушног апарата) показала је просечан губитак слуха од  $60 \pm 5,3$  dB.

Симетрија малформација уха је једна од карактеристика која омогућава диференцијалну дијагнозу Treacher Collins синдрома са другим синдромима различите етиологије, али сличних карактеристика, као што је микрозомија лица. Око 50% особа са Treacher Collins синдромом има унилатерални или билатерални проводни губитак слуха,



обично умереног или високог степена, углавном мотивисан отолошким малформацијама средњег ува. Резултати ове студије показали су да сви испитаници имају умерен или висок проводни губитак слуха, отприлике симетрични у већини случајева, што је у складу са већином анатомских промена у спољном и средњем уху. Рехабилитација оштећења слуха код ове деце је од највеће важности.

## **2.2. Улога чула слуха у свакодневном животу**

Чуло слуха је филогенетски најмлађе. Настало је од чула за равнотежу у унутрашњем уву када су кичмењаци (водоземци, гмизавци, птице и сисари) почели живети у ваздушној средини. Постепено је чуло слуха добијало све већи значај, све до човека где има кључну улогу у прилагођавању спољашњој средини, комуникацији и формирању личности. Важност слуха истицао је још око 100. године наше ере грчки филозоф Епиктет, када је рекао да је природа дала човеку један језик а два ува, да би могао да чује два пута више него што говори. На значај чула слуха указује чињеница да је уво паран орган а да слух увек функционише, и ниједан орган није тако брижљиво сакривен и заштићен у кости као уво. Његов перцептивни део (унутрашње уво) смештен је дубоко у делу слепоочне кости која се назива пирамида која око њега гради лабиринтну капсулу (Симоновић, 1997).

Пирамида слепоочне кости је максимално приближена мозгу, скраћујући на тај начин осетне и нервне путеве што много повећава ефикасност целог система. Такође, од велике је важности што је чуло за равнотежу смештено заједно са органом слуха у унутрашњем уву. На основу најмањег шума у простору, најнепосредније се одреди правац и величина реакције тела, било за напад или за бекство. Вечита опрезност код животиња и реакције за које је орган равнотеже одговоран, више су везане за слух него за вид. Код човека је слух добио примарну улогу у комуникацији и анализи говора саговорника уз контролу сопственог изговора. То је довело до низа промена у функцији органа слуха. Код човека је слух мање осетљив него код већине животиња, али је зато

дискриминација и најмањих варијација звука, нарочито у зони говора већа (Симоновић, 1997).

Код људи у односу на остала чула, чуло слуха има велики значај због улоге у развоју говора, мишљења, сазнајних процеса, комуникативних способности и психосоцијалном развоју. Оштећења овог чула манифестују се као наглувост и глувоћа. Уколико до оштећења слуха дође у раном детињству спонтано учење говора је спречено и дете је лишено виталног подстицаја за ментални, социјални и емоционални развој личности. Способност учења говора преко слуха је велика током првих година живота, када је мозак „најпластичнији“, односно када се лако усвајају нови појмови. Човек се не рађа са развијеним говором, већ се он развија на основу слушања и имитације током низа година. Учење говора путем слушања је дуготрајан процес. Глувоћа ствара услове за поремећај равнотеже личности, функције сазнавања и социјалне адаптације. Долази до формирања посебне организације личности и понашања, што прелази проблем чисто слушне функције. Сви ови подаци указују на тежину проблема глувоће и велики труд који треба уложити да се оштећење слуха открије на време и адекватно третира (Јовановић-Симић и сар. 2018).

### **2.3. Утицај оштећења слуха на развој детета**

Оштећење слуха, као облик сензорне сметње у развоју, нарочито у случају глувоће и веома тешког оштећења, изазива мултипле последице у општем развоју детета. Оно може да се одрази на когнитивни, емоционални и социјални развој детета и на комуникацију. У области когнитивног развоја, оштећење слуха може да утиче на вербалну интелигенцију, способност апстрактног мишљења, мишљења у аналогијама, конверзацију, памћење и неке аспекте визуелног опажања. Услед тешкоћа у развоју говора и комуникацији, долази до проблема у емоционалном и социјалном развоју деце са оштећењем слуха (Радоман, 1991).

Недостатак звукова, вербалне и невербалне природе, тоналитет гласа и акцентуација значајни су у комуникацији емоција и преношењу ставова, али и за стицање

знања, вештина и искустава, у односу детета са родитељима и вршњацима. На развој деце са оштећењем слуха, осим степена губитка слуха и аудитивних перформанси, утичу и додатни фактори као што су додатне сметње, интелектуални статус, породичне карактеристике (Schorg, 2005).

Савремени приступ у рехабилитацији и едукацији деце са сметњама у развоју подразумева усмеравање на дететове способности и побољшање квалитета живота детета и његове породице. Светска здравствена организација је 1995. године дефинисала квалитет живота као „индивидуалну перцепцију сопственог положаја у животу у контексту културолошког и вредносног система по ком појединац живи, повезану са циљевима, очекивањима, стандардима и интересима појединца“ (WHO, 1995).

У истраживању које су спровели Шкрбић, Миланков и Тодоровић 2011. године под називом *Утицај оштећења слуха на квалитет живота адолесцената*, добијени су резултати да је квалитет живота деце са сметњама у развоју углавном нижи од квалитета живота деце без сметњи у развоју. Критеријуми за ово истраживање били су: обострано оштећење слуха, добијена сагласност родитеља или старатеља, узраст деце се кретао од 13 до 18 година, познавање српског језика и да деца живе са родитељима, односно старатељима, тј да нису у интернатском смештају. Истраживањем су били обухваћени адолесценти са оштећењем слуха у Основној школи „Јован Поповић“, Школи за основно и средње образовање „Милан Петровић“ у Новом Саду, и Школи за оштећене слухом – наглуве „Стефан Дечански“ у Београду. Према степену оштећења слуха, узорак је чинило петоро деце са умереним оштећењем слуха (41-60 dB) односно 9,61%, петнаесторо деце (28,87%) са тешким оштећењем слуха (61-80 dB) и тридесет и двоје деце (61,54%) са веома тешким оштећењем слуха укључујући и глувоћу (> 81 dB). Ниједно дете није имало кохлеарни имплант. За ово истраживање коришћен је општи упитник за процену квалитета живота. Резултати овог истраживања показују да је квалитет живота адолесцената са оштећењем слуха, било да су га процењивали они сами или њихови родитељи, нижи у свим аспектима у односу на квалитет живота њихових чујућих вршњака. Добијени подаци говоре да је на потребна планска психолошка подршка адолесцентима са оштећењем слуха на пољу емоционалног и социјалног статуса, са циљем постизања вишег квалитета емоционалног функционисања, као и саветодавни рад

са родитељима који су у овом истраживању у процени квалитета живота своје деце приказали недостатке баш на овој скали.

Сметње у развоју могу утицати на све аспекте развоја и функционисања деце и адолесцената. Субјективни доживљај квалитета живота, кроз самопроцену, као и процена квалитета живота детета дата од родитеља, даје дубљи увид о стању и потребама деце. Процена квалитета живота данас представља интегрални део праћења развоја и исхода рехабилитације и едукације деце са сметњама у развоју. Процена квалитета живота која долази од саме деце представља додатни изазов, јер претпоставља одређени ниво когнитивних и језичких способности. Побољшање квалитета живота деце са оштећењем слуха, као и помоћ родитељима у препознавању изазова са којима се сусрећу њихова деца, представља велики задатак за стручњаке из свих области који се баве проблематиком оштећења слуха (Шкрбић и сар. 2013).

Кохлеарни имплант је најновија генерација помагала које је састављено из више спољашњих и унутрашњих компоненти које функционишу синхронизовано. Многи резултати досадашњих истраживања показују да кохлеарни имплант има утицај на социјални и емоционални развој деце и на њихов квалитет живота (Остојић и сар. 2010).

У истраживању које су спровели Остојић и сарадници у Београду и Нишу, дошли су до сазнања да је кохлеарни имплант утицао позитивно како на сам процес рехабилитације тако и на сам квалитет живота. Узорак у овом истраживању је чинила 31 глува особа, узраста од 3 до 69 година, просечних интелектуалних способности, који су после уградње кохлеарног импланта били на рехабилитацији слуха и говора у Нишу и Београду. За испитивање о квалитету живота најчешће се као инструмент користи упитник. Истраживачи су дошли до резултата да је кохлеарни имплант утицао на боље слушање код свих испитаника у испитиваном узорку, боља реакција на говор, артикулација, природнија боја гласа, боље разумевање говора је било резултат код 90% испитаног узорка. После кохлеарне имплантације код 90% испитаника је дошло до промена у комуникацији и животу у кући и ван ње (Остојић и сар. 2010).

### 3. Рехабилитација глуве и наглуве деце

Свако наглуво дете је посебна личност, која има своју индивидуалност и само себи својствене црте личности. Због тога сваком детету треба прићи као посебној индивидуи и одредити му рехабилитациони третман према његовим физиолошким и психичким могућностима и потребама. (Савић, 1995).

Савремен приступ рехабилитацији подразумева свеобухватни комплексни, организовани и континуирани процес ради коришћења максималних биолошких, психолошких и социјалних потенцијала детета ради успостављања или стицања говорно-језичке функције.

Као најважнији задатак и за родитеље и за социјалну средину је што раније открити постојање оштећења. Рано откривање и дијагностика нису циљ саме себи, али оне представљају полазну основу за рехабилитацију. Велики значај раног откривања оштећења слуха огледа се и у превенцији других и већих сметњи које могу настати ако се дете не укључи правовремено на одговарајући облик третмана. У Србији, време детекције се креће од 18 месеци до 3 године (Ђоковић, 2007).

Обзиром да се 80% информација прима слухним путем, општи развој детета значајно је измењен. Савремена аудиоолошка техника омогућава раније постављање дијагнозе, а последње три деценије спроводи се систематски преглед слуха у породициштима, односно неонатални скрининг слуха. Кроз неонатални скрининг откривају се деца са оштећењем слуха већ првих дана по рођењу, па се дијагноза може потврдити до трећег месеца старости, а рехабилитација започети до шестог месеца живота. Такав систем се назива рана детекција и интервенција (Микић, 2006).

Риналди и Касели (Rinaldi & Caselli, 2009) као најважније предикторе језичког развоја глуве деце наводе време дијагностике оштећења слуха, време почетка третмана и ниво општег интелектуалног функционисања. Истичу такође, значај пластичности дечијег мозга и базичних когнитивних способности за сукцесивно учење. Деца код којих је оштећење слуха дијагностиковано пре шестог месеца живота показују развијеније језичке способности од деце код којих је оно дијагностиковано касније без обзира на

степен оштећења, социоекономски статус пороце и примењени метод третмана (Moeller, 2000).

Према Остојић и Славнић (2006), основни разлози да се рехабилитације глувог и наглувог детета започне у прве две године живота су:

- Најранији стадијум формирања појмова је свест о перманентности објекта који се развија на узрасту од 8-9 месеци. Развој језика као симболичке функције условљен је процесом формирања појмова. Дете може да користи симбол једино ако је пре тога оформило појам који је у основи тог симбола. Уколико дете користи вербални симбол без разумевања појма који је у основи тог симбола говор може постати бесмислен.
- Рана стимулација кортикалних и аудитивних региона обезбеђује нервну основу појмовног и језичког развоја. Код деце оштећеног слуха сазревање ових асоцијативних региона је ометено управо због недостатка прилива аудитивних стимулација. Рана рехабилитација обезбеђује неопходну кортикалну стимулацију путем алтернативних нервних путева.
- Емоционални и социјални развој је угрожен. Глува и наглува деца не разумеју свет око себе у потпуности. Ово може имати негативан утицај на успостављање односа са околином. Рана рехабилитација може отклонити поремећаје у каснијем психосоцијалном развоју.

Процес ране рехабилитације се одвија у три фазе:

1. Адаптација
2. Развој комуникације (Развој пре-језика)
3. Развој говора и језика

Период адаптације траје 3 до 4 месеца и карактерише га успостављање позитивног односа између терапеута и детета оштећеног слуха. У периоду адаптације родитељ присуствује третманима.

Развој комуникације има за циљ да подстиче, развија и консолидује ране сензомоторне схеме које према Пијажеу претходе и доводе до развоја симболичких функција. У фази развоја пре-језика и дете и породица се стимулишу да користе већ савладане схеме у контексту свакодневне комуникације. Главни принцип свих активности је дететова жеља за комуникацијом. Ова фаза траје у просеку од 6 до 12 месеци, у зависности од узраста и индивидуалних способности.

Развој говора и језика се на почетку спроводи индивидуализовано и прилагођен је способностима сваког детета појединачно. Програм обухвата опште и специфично учење говора и језика. Напредак детета се посматра на свака 3 месеца, када се детаљно разрађује план учења за наредни период (Остојић, Славнић, 2006).

Индивидуални третман је савремен облик рада који је прилагођен индивидуалним могућностима конкретног детета оштећеног слуха, његовим психофизичким могућностима и физиолошким остацима слуха у процесу рехабилитације. Индивидуални третман је завршни део у процесу препознавања и дијагностиковања оштећења слуха, али почетни део у сурдолошкој рехабилитацији и едукацији деце оштећеног слуха (Ђоковић, 2007).

За проучавање развоја говора код глуве и наглуве деце потребно је познавати развој говора чујуће деце. Такав приступ је неопходан јер се на тај начин могу утврдити одступања и карактеристике које се јављају у говору глуве и наглуве деце, услед аудитивне депривације. Процес правилног артикулисања гласова српског језика код глуве и наглуве деце представља један од најзначајнијих проблема у сурдолошкој пракси. Развој артикулације код детета условљен је дететовим сазревањем, пре свега сазревањем централног нервног система. Кристал (Kristal, 1995) произвођење гласова у периоду од 1. до 12. месеца живота дели на следећих 5 фаза: фаза основних биолошких шума (од 0. до 8. недеље), фаза гукања и смеха (8. до 20. недеље), фаза гласовне игре (од 20. до 30. недеље), фаза брбљања (од 25. до 50. недеље) и фаза мелодичних исказа.

Први гласови током првих месеци живота су вокали, али то нису речи нити спадају у говор. Након вокализације следи фаза брбљања која није последица имитације. Стога први гласови немају социјалну функцију (и глуве бебе производе гласове). Начин и процес учења говора глуве и наглуве деце зависи од степена оштећења слуха и достигнутог нивоа у развоју говора.

Говор глувог детета је везан за конкретне ситуације у којима се налази, или за активности којима се бави. Код глуве и наглуве деце се опажају тешкоће у савлађивању свих појмова базираних на вербалној подлози – усменом говору. Реч за глуво дете није, не треба и не сме да буде гола етикета фонетских склопова без значења, већ мора да буде испуњена садржајем на њему познат и приступачан начин (Савић, 1986).

Према Остојић и Славнић (2006) основни принципи рехабилитације глуве и наглуве деце су:

- Интегративност
- Закономерност развоја
- Индивидуалност и аутентичност
- Социјализација
- Додатна мотивација
- Интердисциплинарност
- Активно ангажовање породице
- Етапност

Основни принципи рехабилитације на раном узрасту су:

- Позитиван контакт сурдолог- дете
- „игроликост“ третмана који треба да подсећа на кућну атмосферу
- Говор и понашање не учити као лекцију већ кроз игру (врста игре у односу на узраст детета)



- Савладавање говора глувог детета мора да буде на исти начин као код чујућег детета.

Психолошка својства детета, као основа за сваки едукацијски поступак се лагано испољавају током читавог рехабилитационог периода, јер је то одганизам у задржаном сазревању. Само сталне и трајне манифестације одређених психичких функција, које се испољавају у различитим областима делатности, можемо сматрати карактеристичним за наглуво дете. Исто тако је неправилно једном заувек, давати суд о наглувом детету и његовим могућностима развоја, односно никада на основу једне појаве не треба доносити закључак (Савић, 1995).

### ***3.1. Индивидуални третман***

Индивидуални третман је савремен облик рада који је прилагођен индивидуалним могућностима конкретног детета оштећеног слуха, његовим психофизичким могућностима и физиолошким остацима слуха у процесу рехабилитације. Индивидуални третман је завршни део у процесу препознавања и дијагностиковања оштећења слуха, али почетни део у сурдолошкој рехабилитацији и едукацији деце оштећеног слуха (Ђоковић, 2007).

Основне карактеристике индивидуалног третмана су динамичко кретање, ефекат узлазности и скоковитост у напредовању. Индивидуални третман је процес и он има своје динамичко кретање. Сваки третман има свој ток и свој крај и унутар самог третмана, а и у оквиру целокупног рехабилитационог процеса. Сваки процес мора довести до одређених резултата, односно до новог, вишег квалитета код глувог или наглувог детета. Индивидуални третман је рехабилитациони процес а резултат тог процеса треба да буде виши степен развоја глувог или наглувог детета, а нарочито виши степен развоја говора и језика (Ђоковић, 2007).

Влајић (1992) наводи основне принципијалне поставке индивидуалног третмана у процесу рехабилитације глувог и наглувог детета:

- 1) Индивидуални принцип у реализацији хабилитационо-корективне праксе
- 2) Отпочињање са организованим радом одмах после откривања оштећења слуха
- 3) Обезбеђивање континуитета у аудитивној стимулацији детета
- 4) Обезбеђивање максималног коришћења преосталих слушних капацитета посредством адекватне амплификације
- 5) Максимално коришћење говорно – језичког фонда стеченог пре настанка оштећења
- 6) Говор терапеута мора бити природан, спонтан и стављен у контекст конкретне животне ситуације која дете мотивише за говорење
- 7) Сарадња терапеута са члановима тима
- 8) Тежиште рада на развоју личности глувог и наглувог детета мора бити у периоду до седме године живота (Влајић, 1992).

Аудитивна меморија подразумева способност перцепције говорних сигнала и њихову репродукцију. То је развојна категорија која се мења са узрастом и у директној вези је са увежбавањем. Способност перцепције говорних сигнала је отежана или онемогућена код деце оштећеног слуха, са аудитивним неуропатијама, са Дауновим синдромом. Опсег аудитивне меморије се креће од могућности понављања изолованих гласова до репродуковања реченица различитог нивоа сложености. Ниво аудитивне меморије код деце на раном узрасту је знатно мањи (Мирић, Славнић 2006).

Микић и Славнић су спровеле истраживање о опсегу аудитивне меморије код деце оштећеног слуха у односу на различите модалитете амплификације. Истраживање је обухватало 40 деце са обостраним тешким сензоринеуралним оштећењем слуха. Сви испитаници су просечних интелектуалних способности, старости од 4 до 12 година. Сви испитаници су били обухваћени рехабилитационим третманом у Институту за оториноларингологију и максилофацијалну хирургију Клиничког центра Србије.

Целокупан узорак је подељен на експерименталну и контролну групу. Експериментална група је обухватала 20 деце са кохлеарним имплантом, а у контролној 20 деце са слушним апаратима. Свако дете је испитивано индивидуално, и коришћен је Тест вербалног памћења С. Владисављевић. Тестовни материјал је презентован искључиво аудитивним путем. Испитивач је изговарао задате речи и реченице, а дете је те речи и реченице понављало непосредно за њим. За свако дете је израчунат проценат тачних одговора и анализиран је у односу на дужину ношења кохлеарног импланта или слушног апарата, доба уградње или амплификације и дужину рехабилитације. Резултати показују да су деца која су кохлеарно имплантирана постигла боље резултате у односу на децу са слушним апаратима. Такође су деца са КИ најбоље перципирала двосложне речи (плотив + вокал а), док су најлошије перципирали речи и реченице. Мањи проценат тачно перципираних реченица може да се објасни чињеницом да си то најсложенији стимулуси који захтевају већи опсег аудитивне меморије коју испитаници нису још увек постигли. Испитаници са уграђеним кохлеарним имплантом су перципирали 88% једносложних речи, 90% двосложних речи и 75% реченица. Међу децом је било много индивидуалних разлика у постигнућима. Код деце која имају кохлеарни имплант опсег аудитивне меморије је већи код деце која су имплантирана на млађем узрасту, и најбоље резултате постигла су деца која носе имплант дуже од две године, која су имплантирана пре треће године живота и која су у процесу рехабилитације дуже од три године.

Према истраживању процене аудитивног понашања глуве и наглуве деце (Остојић и сарадници, 2015) које је обухватало 44 глуве и наглуве деце узраста од 19 месеци до 12 година који су укључени у процес рехабилитације слушања и говора на Одељењу аудиолошке рехабилитације, Клинике за ОРЛ и МФХ, Клиничког центра Србије, резултати показују да хронолошки узраст значајно утиче на учесталост аудитивног понашања код глуве и наглуве деце. Такође, хронолошки узраст има велики утицај на развој, не само аудитивног понашања већ и на сазревање укупних аудитивних способности глуве и наглуве деце. Сам интензитет рехабилитације значајно утиче учесталост аудитивног понашања код глуве и наглуве деце.

Усвајање аудитивног понашања глуве и наглуве деце (путем слушног апарата или кохлеарног импланта), означава сазревање слушања и комуникације, што омогућава самостално и ефикасно функционисање у чујућем окружењу.

Аудитивно понашање се дефинише као систем међусобно повезаних радњи, које се врше ради обављања неке функције- говор, комуникација, свест о окружењу, а захтевају интеракцију субјекта са његовим окружењем (Остојић и сар. према Iudin, 1979).

Аудитивно понашање се побољшава са узрастом детета и стицањем слушног искуства (Остојић и сар. 2015).

Глуво и наглуво дете су два потпуно различита бића, чије је заједничко обележје једино груписање у слушно оштећене особе. Аудиторни тренинг, као део рехабилитације, постоји као метода само за наглуве. Рехабилитација глувог детета има за циљ демутизацију, која не може имати основу у било каквој аудитивној способности, јер је глуво дете нема. Код наглувих, рехабилитација и аудиторни тренинг имају за циљ развој вербалне комуникације која има основу у преосталим аудитивним способностима детета (Остојић, 2004).

Аудитивни тренинг наглувог детета почиње одмах по завршетку дијагностике, без обзира на дететов узраст и на степен наглувости. Први корак је одређивање слушног апарата, који треба да појача акустичку стимулацију која је основа за развој слушне перцепције и меморије. Сам аудитивни тренинг на најранијем узрасту почиње од комбинације покрета, акустичке стимулације ишчитавања мимике и говора. У почетној фази лице саговорника и терапеута је врло важно за дете. Преко покрета и израза лица дете повезује прве акустичке стимулације са говором и покретима говорних органа, Циљ аудитивног тренинга је развој говора у активној форми. Аудитивни тренинг траје годинама, од тренутка откривања оштећења и почетка рехабилитације до дететовог поласка у школу, а некад и после тога. Успешан аудитивни тренинг се не мери само крајњим резултатом, већ и постигнутим резултатима у свакој развојној фази детета. Успешно завршен аудитивни тренинг наглувог детета значи његово потпуно укључење у чујућу средину (Остојић, 2004).

Према Љубомиру Савићу (1995) неопходно је испоштовати десет основних принципа у аудитивном тренингу. То су:

1. Слушна перцепција речи је примарна, док је визуелна секундарна, а међусобно их повезује говорна кинестезија. Основа овог принципа је да се у раду са наглувом децом почиње формирањем појма преко слике, али визуелна стимулација не сме да има предност над аутивном. Са децом до три године старости, реч и слику прати и покрет руком или целим телом.
2. Усвајање речи као глобалне целине, а касније њено аналитичко дотеривање, односно дете увек треба пустити да се изрази, онако како је перципирало реч или реченицу. Тек касније, у складу са достигнутим нивоом артикулације можемо га кориговати.
3. Усвајање, најпре акустичке контуре речи за супрасегментном структуром, потом обрада сваког гласа посебно.
4. Треба уважавати пут зрења усвајања речи која има пет етапа: детекција, дискриминација, идентификација, меморија и функционална примена.
5. Индивидуални приступ аудитивном тренингу и његово прилагођавање психофизичким могућностима детета. Као једна од основних законитости, подразумева индивидуални рад са дететом, имајући у виду време настанка оштећења слуха, степен наглувости, интелектуалне способности, ниво развоја говора, социјални миље породице, дететово интересовање, тип амплификације.
6. Прелазак са бисензорног на моносензорну перцепцију речи. Овај принцип подразумева да би временом требало избацити употребу слике и тактилно кинестетске дражи, а задржати само аудитивну. Процес одвајања од визуелне асоцијације у процесу комуникације за дете је тежак и представља прелазак са конкретног на апстрактни ниво.
7. Стрикто придржавање стања слуха представљеног на аудиограму и коришћење оних гласова који одговарају стању преосталих слушних способности детета.

8. Постојање тесне повезаности слушне перцепције и нивоа развоја говора. Очекује се да деца која имају добро развијену слушну перцепцију по правилу имају и добро развијен говор.
9. Хетерогеност образовања адекватних слушних представа, иако се примењује идентична методологија на идентичној патологији. Овде долази до изражаја законитости индивидуалних карактеристика детета, без обзира на исту етиологију, степен и време настанка оштећења, а потпуно различите резултате у постигнућу говорно – језичког развоја.
10. Аудитивни тренинг подлеже захтевима педагошко – дидактичке природе.

#### **4. Рехабилитација деце са синдромским оштећењем слуха**

Рад са глувом и наглувом децом је изазов за експериментална истраживања као и за иновације рада и начине приступа у едукацији и рехабилитацији деце са ометеношћу. Тако је и проучавање говора и језика вишеструко ометене глуве и наглуве деце посебан изазов и нови искорак у поље сурдологије које је у одређеној мери још непознато. Вишеструко ометено глуво дете је оно дете које поред оштећења слуха има једну или више додатних сметњи као што су: интелектуална ометеност, оштећење вида, телесно оштећење, поремећај понашања, емоционалне сметње, первазивни развојни поремећај и друге сметње (Димић Н., Несторов С., 2009). Недостаци нису аритметички збир оштећења (глувоћа + слепило, глувоћа + ментална ретардација, глувоћа + телесни инвалидитет), већ квалитативно ново стање целокупне личности које представља специфичан ентитет и захтева посебне рехабилитационе методе (Дефектолошки лексикон, 1999). Може се рећи да вишеструка ометеност има толико облика колико има и вишеструко ометене деце. Ни једно просечно глуво и наглуво дете није исто, ни по степену оштећења слуха, ни по степену интелигенције, току говорно језичког развоја, психичким и емотивним карактеристикама, физичком статусу или пореклу. Хетерогеност

популације глуве и наглуве деце и деце са ометеношћу уопште, још више долази до изражаја у присуству додатних физичких или психичких недостатака, што се одражава на рад у пракси и на могућност истраживања говора и језика ове деце.. Тако се у пракси среће вишеструко ометена глува деца којој је говорни језик изузетно ограничен и најчешће неразумљив, а тешко га је анализирати и испитивати. До сада је врло мала пажња била посвећена испитивању говорно-језичког статуса вишеструко ометене глуве и наглуве деце и утврђивању говорно- језичких дефицита који код ове деце очигледно постоје. Теоретска и практична обрада проблема везана за говор и језик деце са ометеношћу углавном се до сада сводила на истраживања у области појединих дефектолошких грана, па се тако посматрао и говор и језик деце оштећеног слуха, оштећеног вида, телесно инвалидне деце и деце са интелектуалном ометеношћу

„Слух има своје специфичности. Његова елементарна функција почиње рано и усавршава се током првих година живота. Овако дуг период усавршавања нема ниједно друго чуло. Разлог томе је свакако што оно, поред примарне функције да прими и региструје звук, има и низ других асоцијативних функција, првенствено у развоју говора и процесу мишљења. Захваљујући слуху човек се издигао изнад конкретног, развио и апстрактно мишљење које га одваја од осталог живог света“ (Димић. 1997).

Удружени ефекти оштећења слуха и додатне ометености представља јединствен и веома сложен проблем детету са ометеношћу, породици, науци и самој пракси. Вишеструка ометеност у својој клиничкој слици далеко више проблема него када је у питању једна ометеност. Велике су разлике међу глувом и наглувом децом са вишеструком ометеношћу. Ова деца имају поред оштећења слуха различите додатне ометености и због тога имају другачије функционисање у сваком погледу. На степен њиховог функционисања утиче степен оштећења слуха и врста и степен додатне ометености, затим време када је дошло до појаве ометености и време када је отпочела рехабилитација (Несторов, 2010).

У енглеском говорном подручју се налазе следећи термини: *Multihandicapper hearing impaired, Multiple handicapped deaf, Additionaly disabled deaf...* Деца која су глуво – слепа називају се „*deaf – blind*“, и они се сврставају у групу вишеструко ометених глувих, а за слушно оштећену децу са менталном ретардацијом се користи термин *Deaf*

*mentally retarded children* – глува ментално ретардирана деца. Најчешће се користи термин *multihandicapped/ multiplu handicapped deaf i multiply disabled deaf children/persons/students*.

Истраживање које се бавило вишеструко ометеном децом оштећеног слуха у школама у Србији (Несторов С., Димић Н., Несторов В., 2009) је први пут на свеобухватан начин утврдило број вишеструко ометене деце оштећеног слуха у школама у Србији, врсте и степен додатних оштећења и специфичности у едукацији и рехабилитацији ове деце. Број испитаника код којих постоје две комбиноване сметње (оштећење слуха и још неки облик ометености) је 64, тј 84,2%, деца са три комбиноване сметње је 10 (13,2%), док више од три облика ометености имају два испитаника (2,6%).

Третман вишеструко ометене глуве и наглуве деце је изузетно сложен и захтева интердисциплинарни приступ и израду индивидуализованих образовних планова и програма и у нашем систему школовања.

Деца са значајним слушним и визуелним дефицитима, сматрају се глуво-слепом децом, чак иако понекад имају корисне остатке вида и/или слуха. Usher-ов синдром је један од главних узрока бисензорног оштећења. Због бисензорне депривације код глуво-слепо деце, препоручује се коришћење контекстуалне и динамичне технике за процену, како би се утврдиле вештине и њихове комуникативне потребе. Иако ова деца имају тешке и сложене поремећаје, могу имати уредну когницију. Када прецизна когнитивна процена није могућа, најбољњ је оставити по страни питање основне интелигенције, и радити на проширивању појмовне, социјалне и комуникативне вештине, колико год је више могуће. Постоје два вида техника за развој комуникације у раду са . Usher-овим синдромом:

#### 1) Непотпомогнуте технике

Сигнализација – Једноставни знакови тела као што је координисано клаћење (љуљање) са одговарајућим знацима за почетак и престанак

Гестови – Конвенционални гестови као што су здраво, климање главом



Упозоравајући знакови – Знакови који се користе да сигнализирају предстојећу активност, тако да дете може очекивати догађај, као што је трљање образа пешкиром за прање, како би се означило време купања.

Прилагођени (адаптирани) знакови – Својом руком можемо обликовати руку детета за продукцију знака, и охрабрити дете да опипа облик наше руке како би схватило знак.

Спеловање прстима – Увод у спеловање могу да буду манипулације прстима у оквиру забавних интерактивних игара. Затим се прсти могу постепено обликовати као знакови за алфабет. И на крају, познате објекте и свакодневне активности треба означити речима које се спелују прстима.

Говор- Деца са остацима слуха могу да науче да говоре, али препоручљиво је да се користе и други начини комуникације упоредо са говорним инструкцијама.

Штампање- Брајево писмо – Децу са значајним остатком вида треба упознати са штампањем, када се ниво функционисања учини адекватним. Брајево писмо је адекватно за децу која могу да дискриминишу чулом додира.

## 2) Потпомогнуте технике

Opticon – Асистивно помагало које мења отисак у тактилну репрезентацију и може помоћи и побољшати функционисање глуво-слепих ученика који користе Брајево писмо за стицање академског знања.

Teletouch – Ово асистивно помагало омогућава људима који користе знакове да штампају поруке на стандардној тастатури, тако да је свако слово репродуковано као Брајево писмо.

Комуникационе табле – Сlike или симболи могу бити означени Брајевим писмом или конкретнијим тактилним знаковима који се користе и за рецептивну и за експресивну комуникацију.

Куцање и писање – Компјутери и наменска електронска средства могу бити коришћена и повезана са говорном синтетичким софтвером који омогућава да појединачна порука буде исписана и изговорена. (Јовановић-Симић, Славнић, 2009).

Истраживања о развоју језика следе деце су први пут озбиљније рађена седамдесетих година прошлог века. Прве познате студије, биле су студије Максфилда (Maxfield, 1936), и Катфорда (Cutsford, 1951) која су се базирала на вербализму или недостатку значења у речима следе деце. Сматра се да слепа деца најпре употребљавају тактилне и вокалне начине за учествовање у социјалним интеракцијама, а да касније користе социјалну игру. Слепа деца без обзира на свој хендикеп, спонтано ипак проналазе начине алтернативне комуникације са околином.

Слепа деца на раном узрасту имају изразит проблем у описивању својстава и карактеристика објекта, или њихове локације. То консеквентно значи да имају и велике тешкоће у описивању спољашње реалности (Јовановић – Симић, Славнић, 2009).

Деца са Down-овим синдромом пролазе кроз исте фазе развоја говора као и деца из типичне популације. Њихова брзина учења је знатно спорија, па се самим тим она дуже задржавају на једном развојном нивоу. Говор код ове деце је углавном најслабије развијена способност.

Buckley и Bird, (2010) наводе карактеристике развоја говора и језика:

- 1) У поређењу са невербалном комуникацијом, развој говорно-језичких вештина је успорен
- 2) Коришћење геста у комуникацији је корисно
- 3) Разумевање речи развија се спорије него код деце типичне популације
- 4) Изговарање гласова је захтевно, па се самим тим и смањује флуентност говора.
- 5) Прва реч се јавља око 2.године живота, а често и касније.
- 6) Речник им је сиромашан, продукција реченице знатно отежана

Степен развоја говора зависи од њихове сазнајне развијености, а најчешће карактеристике говора су: тешкоће у вокалној имитацији, тешкоће у артикулацији појединих гласова (честа је неспособност изговора гласа Р у млађој доби), глас има мали

распон, учестало је замуцкивање. Рана развојна интервенција у подручју говорно-језичког развоја је од великог значаја.

Чулић, (2009) наводи да је неопходно како би се наведе тешкоће умањиле, а ефекат рехабилитације био што бољи:

- редовно проверавати степен оштећења слуха
- јасно говорити, у просторији без буке и одржавати контакт очима током комуникације
- користити знаковни језик
- сваку реч треба поткрепити гестом, мимиком или сликом јер деца са овим синдромом знања најбоље усвајају визуелним путем (показати слику и изговорити реч)
- унапређивати вештину продукције и разликовања гласова
- вежбати изговор појединих гласова у свакодневном говору
- проучавати одређене речи
- водити дневник о развоју дететовог активног и пасивног речника
- вежбати читање са циљем проширивања дететовог речника.

Од велике је важности пажљиво пратити све дететове покушаје да комуницира, користити комуникацијски стил који ће подстакнути дете да развија своје комуникацијске вештине и дати детету време да организује свој допринос разговору, односно да вербално искаже своју мисао (Buckley, Bird, 2010).

Сложеност здравственог и функционалног стања, вишеструка ометеност, бројне варијације у подручју сензомоторичког функционисања чине да планирање образовног процеса деце са Charge sindromom представља веома изазован задатак за стручњаке. Јединствене одлике деце са овим синдромом и ниска инциденца су, ограничавајући фактори у процесу креирања плана, било рехабилитационог или индивидуално образовног плана (Јаблан, 2019) . Адекватно структурирано окружење је важан чинилац у подржавању позитивног понашања код ове деце, што може да редукује уочену тенденцију ка импулсивном понашању и агresiји. Избалансирана и јасна структура активности, присуство и подршка одрасле особе, положај детета током

извођења и време трајања тог положаја су битни чиниоци за мотивисано и ефикасно учешће детета (Јаблан, 2019). Утврђено је да дете може доста добро да се понаша у структурираним активностима. Уколико активности предуго трају или је детету у одређеном положају неудобно, без обзира на структурираност, оне могу бити значајан извор стреса и избегавањем активности .

Читав низ сметњи представља велику препреку за дуже учење, и у неким случајевима добре когнитивне способности могу да наведу стручњаке да претпоставе да дете са овим видом синдрома јесте у стању да 20 или 30 минута учи или учествује у активностима.

Препорука је да активности буду поједностављене, разложене на секвенце како би се одредио ниво потребне подршке у оквиру секвенци. Због тога је важно да се у почетку активности деле на једноставне секвенце, јер то обезбеђује сагледавање нивоа потребне подршке.

Окружење у коме се активности изводе треба да буде приступачно, без непотребних стимулуса, позадинске буке и неочекиваних промена. Велика различитост у подручју сензорних способности код деце, захтева од наставника да плански приступају избору материјала за извођење активности и одређивању нивоа сензорног оптерећења, нарочито у почетним фазама третмана који подразумева излагање детета визуелним, аудитивним или тактилним стимулусима. (Јаблан, 2019). Велики изазов представља мали број стручњака који су имали прилику да раде са овим особама.

## **5. Преглед истраживања страних аутора оштећења слуха у сколпу синдрома**

Trevisi и сарадници (Trevisi, P., 2016) су спровели ретроспективну студију на Аудиолошком одељењу Универзитетских болница у Падови и Ферари у Италији. Циљ овог рада била је процена дугорочних аудиолошких карактеристика и исхода рехабилитације слуха код велике групе особа са Charge синдромом. Узорак студије

обухватио је 31 дете са различитим степеном оштећења слуха повезаног са Charge синдромом. Такође су забележени аудитивно-перцептивни исходи у погледу вештина комуникације и експресије. Ефекти рехабилитације слуха (помоћу слушних помагала или кохлеарних имплантата) код ове групе деце и језички исходи након рехабилитације су праћени и бележени. Исходи рехабилитационих мера разликовали су се у односу на хетерогене и често тешке сметње повезане са са Charge синдромом, нпр. кашњење у развоју, интелектуално заостајање, оштећење вида, танки 8. нерв са ретрокохлеарном слушном дисфункцијом. Рано откривање сензоринеуралног губитка слуха и пажљиво планирани третмани за рехабилитацију могу бити од велике користи код деце са са Charge синдромом. Студија је обухватила укупно 31 пацијента који испуњава дијагностичке критеријуме за Charge синдром и праћена је редовно од јануара 1993. до јула 2014. Испитивани су клинички подаци како би се утврдили детаљи дијагнозе и манифестација Charge синдрома, као и новорођеначка и каснија медицинска историја. Средња старост узорка када је дијагностикован губитак слуха била је 21,15 месеци, а аудиолошка и комуникациона процена су прилагођене старости и степену развоја сваком испитанику. Сви испитаници су редовно праћени (укључујући фонијатријске процене), осим за два пацијента који су изгубљени током испитивања и три која су умрла. Праћење је трајало дуже од 10 година за 8 пацијената, између 9 и 5 година за још 6 случајева и око 3 године за преостало 10 деце. Петнаест од 31 испитаника имало је билатерални дубоки сензоринеурални губитак слуха; 10 је имало умерено до тешко оштећење слуха; 5 је имало умерено до благо мешовито оштећење слуха; а један је имао уредан праг слуха, али је био одложен развој перцепције. Кохлеарни импланти су уграђени код 7 особа, а још 2 пацијента су била кандидати за ову операцију, док је осморо деце са обострано дубоким сензоринеуралним оштећењем било амплификовано слушним апаратима. Већина деце из испитиване групе представила је неку врсту кашњења у развоју когнитивних и моторичких способности, углавном представљену одложеном постуралном контролом или фином моториком (тј. хватање или држање), когнитивни дефицити, дефицит пажње или поремећаји у понашању. Међутим, ниједно од деце није имало озбиљно когнитивно кашњење, а 11/31 деце је имало задовољавајући интелектуални исход (али увек су захтевали посебне образовне

програме прилагођене њиховом узрасту, оштећењу слуха и језика, губитку вида и другим сметњама). Подаци о перцепцији говора и изражајним језичким исходима након рехабилитације (са кохлеарним имплантом и / или слушним апаратом) нису били хомогени, углавном због различитих повезаних сметњи, као што су заостајање у развоју, интелектуално заостајање и оштећење вида. Међу седморо деце која су кохлеарно имплантирана, само једно дете није имало користи од уређаја, чак ни у откривању гласних звукова, вероватно због тешког функционалног оштећења танког 8. нерва. Друга имплантирана деца доживела су полагањем, али доследно побољшање својих перцептивних способности, постижући вербалну дискриминацију речи након годину дана или више од тренутка имплантације. Већина ових пацијената развила је закаснеле језичке вештине (у поређењу са глувом децом исте старосне доби која су такође кохлеарно имплантирана). Слична ситуација је примећена и код деце са умереним до тешким оштећењима слуха која су била амплификована слушним апаратима, па су резултати анализирани без разликовања деце са КИ и СА. Побољшање слушних вештина забележено је у три од 26 случајева који су дуго праћени (који су имали сложене потребе и додатне инвалидности). Слушно-вербална комуникација као јединствени начин постигнута је само у неколико случајева, док је већина пацијената користила и знаковну и вербалну комуникацију. Готово сви родитељи ове испитиване деце ипак су пријавили значајно побољшање у реакцији свог детета на звукове околине и у њиховој перцепцији, као и да се побољшао квалитет живота након рехабилитације слуха. Као и за било коју побољшану комуникацију и перцепцију код Charge пацијената, прогнозу у погледу ефеката рехабилитације треба разматрати са опрезом, јер је већина случајева била компликована когнитивним оштећењима, развојним поремећајима или тешким физичким болестима што је отежавало додатне закључке о ефектима рехабилитационог процеса. Опште је познато да је рана дијагноза и лечење сензорних дефицита пресудно. У случају Charge синдрома, треба имати у виду истовремено присуство карактеристичних развојних карактеристика као и неуропсихолошких оштећења како би се планирала персонализована рехабилитација.

Fan и сарадници (Fan, X., i sar. 2019) су описали четири кинеске породице у којима је четрнаест пацијената са Treacher Collins синдромом. У овом истраживању обухваћено је девет пацијената женског и четири пацијента мушког пола. Испитивани пацијенти били су ханске националности. Стопа појаве ТКС (Treacher Collins синдрома) у Кини је ниска, што омета генетско саветовање за особе оболеле од овог синдрома. Процењене су главне клиничке карактеристике свих пацијената, и код свих су примећене косе палпебралне пукотине и хипоплазија мандибуле. Сви пацијенти су имали кондуктивно оштећење слуха различитог степена. Просечан праг слуха кретао се од 56,25 dB до 60 dB за ваздушну проводљивост, док је просечан праг слуха за коштану проводљивост износио  $\geq 30$  dB на фреквенцијама од 0,5 – 4 kHz. HRCT снимци су показали хипоплазију костију лица код свих пацијената. Сви пацијенти су имали неки вид имплантације – БАХА, Понто или Bonebridge. Просечна побољшања прага чистог тона код пацијената са БАХА амплификатором била су 28,8 dB,  $36,6 \pm 2,0$  dB за пацијенте са Понто амплификатором и 27,5 dB за амплификатор Bonebridge. Такође, са амплификацијом се побољшала и дискриминација говора. Резултати истраживања у овој студији су показала да сви пацијенти који су прошли рехабилитацију оштећења слуха је добило значајно побољшање у процесу слушања и целокупне говорно – језичке функције.

У Холандији је спроведено истраживање на тему рехабилитације и квалитета живота особа која као слушно помагало користе БАХА амплификатор од стране научнице Kunst и њених сарадника (Kunst, S. Hol, M., Snik, A., 2006) у коме је учествовало 22 пацијента са умереном менталном ретардацијом и кондуктивним или мешовитим оштећењем слуха. Истраживање је спроведено у Универзитетском медицинском центру Нијмеген. Од укупног броја пацијената, 12 је имало дијагнозу Дауновог синдрома, док су остали имали различите облике умерене менталне ретардације. Просечна старост у периоду имплантације била је 36 година (распон између 7 и 73 године), док је време имплантације варирало од јула 1996. до јуна 2004.године. Однос жена и мушкараца био је 1,75: 1 (14 жена и 8 мушкараца). Сви пацијенти били су амплификовани БАХА системом и у периоду истраживања

користили су БАХА апарат 7 дана у недељи и више од 8 сати дневно. Резултати су показали да су испитаници показали изузетна побољшања у свакодневним активностима код најмање 5 пацијената. Такође, дошло је до знатних промена у комуникацији, а самим тим се побољшало и социјално функционисање ових особа. . У укупној групи пацијената, двоје су стекли специјално образовање, седам је подржавало запошљавање или заштићене радионице, девет пацијената је посетило дневни центар за ментално хендикепиране, а троје је имало самосталан рад. Један пацијент није био умешан у професионалну ситуацију. Инциденција губитка слуха код деце са Дауновим синдромом обично износи чак 78% и резултати су показали да је БАХА постигао корисне резултате код таквих пацијената. Нису се појавили додатни проблеми са руковањем БАХА апаратом. Изузетна побољшања у свакодневним активностима код пет пацијената показала су да се питање квалитета живота због бољих изгледа за посао. Пре него што су постали корисници БАХА амплификатора, неки од пацијената нису могли да учествују у обављању професионалне делатности, док су се са коришћењем БАХА система комуникацијске способности побољшале до те мере да су могли да прихвате посао у посебном окружењу.

Safia Mughal, Saima Usmani и Hajra Naz (2012) су спровеле студију случаја како би процениле ефекте рехабилитације код пацијента са вишеструком ометеношћу. У питању је пацијент са Даун синдромом и који пати од церебралне парализе. Ово је била темељна студија посматрања понашања, перформанси и техника рехабилитације која је спроведена са овим дечаком. Рехабилитација се спроводила у Удружењу за рехабилитацију Al – Umeed (AURA) у Пакистану.

Стошљевић (1997) дефинише церебралну парализу као скуп хетерогених патолошких симптома који се клинички манифестују као поремећај моторике, праћених интелектуалним, сензорним и емоционалним поремећајима.

Пацијент је показивао доминантне карактеристике церебралне парализе, које су опажене у виду моторичких оштећења, недостатак комуникације као и онеспособљеност за обављање свакодневних активности. Пацијент је био петогодишњи дечак са менталном старосном доби од 2 месеца. Мајка је имала 39 година у време његовог рођења и патила



је од реуматоидног артритиса током трудноће, а дечаку је дијагностикована ЦП и ДС у периоду од једног месеца.. Програм рехабилитације је намеравао да побољша његове функционалне и менталне дефиците пружајући физиотерапију, рехабилитацију оштећења слуха, као и тактилну терапије, процес за развој комуникације. Позитивни ефекти рехабилитације били су видљиви из његових годишњих извештаја, који показују побољшан тонус мишића, побољшање визуелне перцепције, аудитивне перцепције и комуникације са околином. Пацијенту се пружала континуирана рехабилитација која је дефинитивно имала очигледно холистичко побољшање, чак иако технике рехабилитације дају врло постепен ефекат.. Пацијент је имао благу спастичност доњих удова, проблеме са аудио-визуелном и тактичном перцепцијом, упорну тешку инфекцију уха, невербалну комуникацију, био је слабе концентрације и когниције. Мала усна шупљина, избочени језик, мале уши, понављајућа отварања уста и монголско лице биле су његове физичке карактеристике. Непрекидно ударање главом десном руком била је изузетна карактеристика овог дечака на самом почетку целокупног рехабилитационог процеса. Дечји програм рехабилитације фокусирао се на побољшање мешовитог мишићног тонуса, разумевање налога, потпомогнуто ходање, вербалну комуникацију, За побољшање његове комуникације примењене су различите терапије. То је укључивало дување и звиждање како би се побољшала контрола отварања и затварања уста. Сисање сламе вежбало је различите мишиће лица. Поновљени изговор речи, комуникација је била потпомогнута користећи се сликама и визуелним материјалом. Такође су коришћене лаке мердевине које су осветљене и свака лествица пружа одређени тон. Ова терапија му је омогућила да побољша квалитет прозодије звука.. Резултати ове студије показују изузетне ефекте рехабилитације у свим аспектима функционисања код описаног вишеструко ометеног дечака.

### *5.1. Ефекти кохлеарне имплантације код синдромских оштећења слуха*

Група научника из Уједињеног Краљевства (Broomfield, S. J., Bruce, I. A., Henderson, L., Ramsden, R. T., и Green, K. M. J., 2013) испитивали су исход кохлеарне

имплантације код деце са синдромском глувоћом, која се све чешће узимају у обзир као кандидати за кохлеарне импланте и која представљају јединствен изазов за целокупан тим стручњака који се бави кохлеарном имплантацијом и оштећењима слуха. У овој ретроспективној серији случајева описана је серију од 38 деце са клиничким синдромом који изазива глувоћу и која су подвргнута кохлеарној имплантацији. Идентификовани синдроми су Waardenburg синдром, Usher синдром, Pendred синдром, JLN синдром, Charge синдром, Down синдром. Додатни поремећаји се често сусрећу када се разматра кохлеарна имплантација и могу бити део препознатог синдрома. Исход је често одличан, али може бити променљив чак и унутар исте групе синдрома, па се таква деца процењују на индивидуалној основи како би се осигурала реална очекивања. Случајеви су идентификовани из базе података о педијатријској кохлеарној имплантацији и прегледане су белешке случајева како би се утврдила етиологија глувоће, демографски детаљи и подаци о исходу кохлеарне имплантације. У свим случајевима обухваћеним овом студијом, дијагнозу је поставио педијатријски клинички генетичар на основу представљених карактеристика и накнадних тестова. У групи Пендред синдрома, свима је преоперативно дијагностикована абнормалност унутрашњег уха, и / или увећани вестибуларни аквадукт. У свим случајевима дијагноза Пендред синдрома потврђена је генетским испитивањем. Изузета су деца са непознатом или 'идиопатском' етиологијом, као и она деца за која се знало да имају синдром без препознате узрочне везе са њиховом глувоћом. Свој деци је понуђен стандардни интензивни програм постимплантационе рехабилитације, који се састојао од накнадног прегледа сваке две недеље током прве две постоперативне године, настављајући се према потреби и након тога. Нека деца са додатним медицинским проблемима или когнитивним кашњењем нису могла да похађају тако често и виђена су што је чешће могуће у складу са њиховим потребама. Минимално праћење је било 19 месеци. Било је 38 деце код којих се сматрало да је основна етиологија озбиљног до дубоког губитка слуха последица именованог препознатог синдрома.. После најмање 19 месеци након имплантације 31 од 38 деце (82%) је пуним капацитетом искористило рад кохлеарног импланта. Двоје пацијената су описани као „делимични“ корисници својих имплантата, обојица користе знаковни језик као свој примарни начин комуникације. У групи ЈЛН синдрома догодиле су се два смртна исхода, од којих се једна догодила периперативно услед кардиолошких проблема

карактеристичних за овај синдром. Иако је исход кохлеарне имплантације у ЈЛНС генерално добар, тачна преоперативна дијагноза и пажљиво мултидисциплинарно управљање овим потенцијално опасним стањем су од суштинске важности. Још три пацијента нису постали корисници својих имплантата, и то један са Usher синдром, један са Пендредовим синдромом и један са Waardenburg синдромом којем је дијагностикован аутизам након имплантације. У овим високо хетерогеним групама употреба стандардних мера исхода и накнадна анализа још је проблематичнија него обично.

Што се тиче Waardenburg синдрома у овом истраживању нити један случај у нашој групи није имао развојна или когнитивна оштећења, иако су они забележени као карактеристика овог синдрома. Претходни извештаји о кохлеарној имплантацији особа са овим синдромом такође извештавају о успешним исходима. Резултати показују да сва деца постигла значајно побољшање у разумљивости говора након кохлеарне имплантације, а сви су постали редовни корисници импланта који похађају редовне школе. Изведена је просечна оцена од 81% препознавања двосложних речи након најмање 1,3 године употребе импланта у серији од петоро деце са ВС.

Хетерогеност групе Usher синдрома показала је велику потребу за пружањем слушне рехабилитације деци са присутним или угроженим оштећењем вида. Двоје деце са УС у није имало оптималне исходе. У два случајевима на одлуку о преласку на кохлеарну имплантацију утицала је њихова погоршана визуелна функција. Као и код осталих група деце са прелингвалном глувоћом која се подвргавају кохлеарној имплантацији, млађи узраст је предиктор доброг исхода. У серији од 13 пацијената са УС, резултати су се показали одличним у групи са прелингвалном глувоћом и нашена је важност ране дијагнозе код сваког детета са глувоћом и одложеним моторичким развојем или одложеним проходањем. У савременој пракси је вероватно да ће велики део деце са УС синдромом бити подвргнут кохлеарној имплантацији пре постављања дијагнозе УС. Ипак, рана дијагноза и имплантација омогућавају максималан развој слушне комуникације пре почетка губитка вида у каснијем детињству.

Студије везане за Charge синдром нагласиле су да се кохлеарна имплантација може индиковати чак и код озбиљно погођених особа, све док постоји пажљива преоперативна истрага, искусан тим за кохлеарне имплантате и реална очекивања од

исхода. У овом истраживању деца са УС нису постигла отворену говорну дискриминацију, али без обзира на то кохлеарни имплант им побољшава квалитет живота пружајући им виталну везу са својом околином. При саветовању родитеља и предвиђању исхода кохлеарне имплантације, степен когнитивних оштећења је најважнији фактор. Ово се може широко разликовати чак и унутар група синдрома и тешко је квантификовати. Појављују се нови алати за преоперативну процену когнитивне функције и тачно мерење постоперативне промене у квалитету живота деце са додатним инвалидитетом. Тренутно се тимови везани за кохлеарну имплантацију морају ослањати на сопствено искуство и процењивати сваки случај појединачно како би се осигурала реална очекивања исхода.

Такође је спроведена студија ефективности кохлеарнох импланта код особа са Waardenburg синдромом. Студију су спровели Cullen, R. и сарадници (2006). Сврха овог ретроспективног прегледа случаја била је да опише исходе након кохлеарне имплантације код деце са Waardenburg синдромом.. Сви пацијенти су добили кохлеарне имплантате и праћени су амбулантном слушном рехабилитацијом. Идентификовано је седам пацијената са Ваарденбурговим синдромом и кохлеарним имплантатима. Просечна старост имплантације била је 37 месеци (распон 18–64 месеца), а просечно трајање употребе 69 месеци (опсег 12–143 месеца). Сви ови пацијенти су активни корисници својих уређаја и врло добро функционишу након имплантације. Код ове мале групе пацијената није било већих компликација. Деца са урођеним сензоринеуралним губитком слуха без других коморбидитета (нпр. Кашњење у развоју, малформације унутрашњег уха) имају добар учинак када им се омогући кохлеарна имплантација и слушна рехабилитација. Очекује се да ће пацијенти са Ваарденбурговим синдромом имати натпросечне перформансе након кохлеарне имплантације. Будући да су пацијенти са ВС нормалне интелигенције било је за очекивати да ће ови пацијенти имати добар учинак након кохлеарне имплантације након што су укључени у интензиван рехабилитациони програм. У ствари, резултати ове студије показују да ова деца могу постићи изузетан ниво перцепције говора користећи кохлеарне имплантате.

Yanmei, F. и сарадници (2008) приказао је случај трогодишње глуве девојчице са Jervell and Lange-Nielsen синдромом. Девојчици су аудиолошким испитивањима потврдили билатерално, дубоко сензоринеурално оштећење слуха. Родитељи су били спремни да пристану на кохлеарни имплантат за девојчицу. Преоперативни рутински физички преглед показао је продужени QT од 534 мс електрокардиографијом. Детаљна историја случаја узета је путем интервјуа. Родитељи су пријавили да је девојчица доживела напад синкопе са 2 године и повратила се свести око 1 минут касније. Одвели су девојчицу код лекара ради синкопе, али стање није дефинитивно дијагностиковано. На основу налаза продуженог QT интервала, лекари су предложили преглед ехокардиографије. Након што су родитељи упознати са тим стањем, заједно са ризиком од синкопе, напада и малигне вентрикуларне аритмије, што често може резултирати изненадном смрћу, инсистирали су на уградњи кохлеарног импланта. Модел импланта био је Medel Combi40. Иако је број пацијената са ЈЛНС-ом мали, многи аудиолози ће наићи на пацијента са ЈЛНС-ом, јер је сензинеурална глувоћа у већини случајева дубока и обично је индикована кохлеарна имплантација. Резултати показују да је кохлеарна имплантација код пацијената са ЈЛНС ефикасна у рехабилитацији слуха повезаним са овим синдромом. Када се успешно угради кохлеарни имплант и када је пружена честа рехабилитација након уградње, велике су шансе за целокупан напредак. Међутим, вероватноћа повреде главе и последичног уништавања кохлеарног импланта може се повећати ако се синкопа ЈЛНС не контролише добро.

## **6. Ефекти рехабилитације код синдромских оштећења слуха-прикази случаја**

У даљем тексту биће приказана два случаја синдромских оштећења слуха и њихов досадашњи напредак. У процесу рехабилитације су у Центру за рану дијагностику и терапију деце са оштећењем слуха „Дечија Кућа“, КБЦ Звездара.

### **Случај број 1 – П. Т. (2009)**

Година пријема: 2010.

Дете из четврте трудноће, рођено са Down синдромом. У установу је први пут дошао са годину дана са сумњом родитеља да дечак има оштећен слух. Не постоји податак да ли је у породицишту обављен неонатални скрининг слуха. Доласком у установу стручни тим лекара и сурдолога је утврдио да постоји дубоко оштећење слуха. Дијагностичка метода која је била коришћена је ВЕРА. У пратњи мајке долази у установу (два пута недељно) где је укључен у специфични хабилитационо-рехабилитациони третман, због недовољно развијеног говора као последице обостраног оштећења слуха. Услед дубоког, прелингвалног оштећења слуха, дечак је кохлеарно имплантиран у мају 2014. године на КБЦ Звездара. Прихвата понуђене активности и садржаје. Фина моторика је оштећена (немогућност закопчавања, везивања пертли услед малих шака и широких прстију, што је једна од главних карактеристика овог синдрома). Груба моторика је незграпна – неусклађеност са ритмом и присутан је гегав ход.

Аудитивне способности су лошије развијене од визуелних. Дечак није моторно брз и активан, и пажња је нешто краћа. Уз амплификацију реагује на звучне дражи, док је реакција на шапат несигурна. Највећи изазов у овом случају представља његова породична средина. Кохлеарни имплант не носи у кућним условима и свакодневним активностима, већ само када долази на рехабилитационе третмане. Родитељи нису ангажовани у процесу учења говора и језика. Став родитеља је индиферентан и попустљив.

На позивање његовог имена реакције су селективне. На звучне дражи различитог интензитета и тоналитета реакције се уочавају али су недоследне. Најчешће реагује

променом понашања (заустави се или само погледа према извору звука и наставља своје активности), ретко се дешава да тражи извор звука, што је једини напредак од уградње импланта. Присутни су стереотипни покрети приношења шаке лицу и проблеми неношења кохлеарног импланта у континуитету, доводи до тога да рехабилитациони третман нема задовољавајући ефекат. Ефекат уградње кохлеарног импланта и досадашњег рехабилитационог процеса огледа се једино у томе што је аудитивна перцепција на нивоу детекције и локализације звука. Породици је пружено саветовање о губитку слуха и поремећајима слуха, саветовање и подучавање о гласу, говору и језику, као и о помагалима или уређајима за прилагођавање, саветовање и подучавање родитеља за рад у породичној средини.

Водећи се досадашњим сазнањима о ефектима рехабилитационог процеса који је у већини случајева плононосан и потпомаже целокупан развој дететове личности, било да је у оштећење слуха у склопу синдрома или не, ова ситуација је специфична. Родитељи дечака имају одређена верска уверења, и оглушени су по питању иновација, одговорности доласка на рехабилитационе третмане, као и на одговорност свакодневног ношења кохлеарног импланта у свим активностима, што резултира минималним ефектима рехабилитационог процеса. У овом случају можемо видети пример родитеља који је уверен да ће уградњом импланта бити решен изазов који глувоћа носи са собом. Међутим, то је само један велики корак у дугогодишњем процесу рада свих чланова дететове средине. Такође, из овог случаја можемо закључити да породица има круцијалну улогу у самом процесу рехабилитације. Иако је основни процес рехабилитационог третмана у установи, родитељи добијају адекватне савете од сурдолога, психолога и лекара како би тај процес пренели и у кућне услове, што би резултирало сврсисходном напретку и развоју како говора и језика, тако и целокупној личности.

## **Случај број 2 – Д. М. (2013)**

Година пријема: 2014

Дечак је примљен у установу 2014. године са дијагнозом Treacher Collins синдрома и обостраним малформацијама ушне шкољке и обостраном проводном наглувошћу.

У пратњи родитеља долази на хабилитационо-рехабилитационе третмане два пута недељно.

Услед малформација ушне шкољке, слушних канала и средњег ува је амплификован путем БАХА система. Стручни тим лекара КБЦ Звездаре је предложио овај вид амплификације. У установу је дошао са 10 месеци, где му је путем аудиолошких испитивања (BERA тест) дијагностикован средњи степен оштећења слуха.

Контакт са дечаком се успоставља лако, контакт погледом је дуотрајан и чест. Разуме једноставне и сложене вербалне налоге. Перцепција говора одговара узрастним нормама, док је експресивна компонента разумљива ужој социјалној средини. Проблем представљају апстрактни садржаји. Прозодија квалитативно измењена, глас јачег интензитета и напет. Логомоторика је недовољно издиференцирана, артикулација је оштећена за 13 гласова по свим типовима, недовољно разумљива за ширу социјалну средину. У спонтаној комуникацији спаја 5-6 речи у аграматичну реченицу. Присутне су неправилности у конструкцији реченице, односно неправилна употреба одређених врста речи и граматичких категорија. Сигурнији је у употреби предлога и заменица. Семантички ниво недовољно развијен. Што се тиче графомоторике, доста је напредовао у последњих годину дана, прихвата вежбе, црта круг, троугао, квадрат и правоугаоник. На предикционом тесту прати редослед фигура, и фигуре су одговарајућег облика. Присутан је велики утицај родитеља и породице на досадашњи успех у рехабилитацији и лако прати и разуме приче без помоћи сликовног материјала.

План и програм подразумева: вежбе дисања и усмеравања ваздушне струје, вежбе импостације основног гласа, вежбе за ритам и мелодију, вежбе за развој оралне праксије, вежбе артикулације (корекција дисторзованих гласова), вежбе за развој фонемског слуха, вежбе за развој вербалног памћења, вежбе за развој разумевања, вежбе за развој експресивног говора, вежбе богаћења речника и повећање општег фонда знања, стимулација употребе везаног говора (сложена реченица), вежбе говорног осамостаљивања, вежбе за формирање и усвајање одређених граматичких категорија и врста речи, вежбе графомоторике, семантике и гласовне анализе-синтезе.

У поређењу ова два наведена случаја можемо закључити колико је важна улога родитеља и колико степен одговорности игра битну улогу. Родитељи овог дечака су од првог дана укључени у процес рехабилитације, у кућним условима спроводе предложене активности



и напредак је очигледан. Ефекат рехабилитационог процеса се може видети и у потпуној социјализацији у предшколској групи, привржености другој деци, и на самосталној жељи за комуникацијом, коју свакодневно сам иницира.

## **7. Закључак**

Данас је рехабилитација једини научно оправдан принцип на основу кога је могуће постићи оптимални успех у условима глувоће и наглувости и тај начин рада је сложен, тежак и дуготрајан.

Услед животне угрожености код великог броја деце са одређеним синдромом, медицинска брига има приоритет у односу на образовање, али треба стално имати на уму да је свако глуво и наглуво дете посебна личност, да има своју индивидуалност, да има само себи својствене црте личности и да има свој идентитет који се мора поштовати. Због тога сваком детету треба посебно прићи и одредити му лични индивидуални третман према његовим психолошким, физиолошким и емоционалним потребама.

Разне случајеве вишеструке ометености не можемо посматрати само квантитативно, као прости збир два, три или више оштећења, јер они чине квалитативно нову појаву која захтева посебан приступ и посебне методе.

У пракси је најважније открити на време додатне проблеме са срцем/бубрезима/очима јер се на тај начин може применити благовремена терапија и превремени велики број компликација.

Познавање синдромских оштећења слуха је од великог значаја, како би се што раније приступило процесу рехабилитације и ублажавању одређених сметњи ради што лакшег функционисања у друштвеној заједници.

На нашим просторима је мали број радова који се баве овом проблематиком, док се у пракси врло често можемо сустрести са синдромским оштећењима слуха. Неопходно је добро познавање синдрома који са собом носе и поред органских обољења која захтевају

адекватну негу, сензорна оштећења. Сензорна оштећења, било да је чуло вида или чуло слуха у питању, отежавају функционисање особе са синдромом. Процес рехабилитације је дуготрајан и тежак за целу породице особе са оштећењем слуха. Из приказаних истраживања, имамо прилику да закључимо да упорност породице, адекватно знање и добар приступ стручњака целокупном проблему могу довести до изузетних ефеката и великих напредака. Истраживање ове проблематике може да доведе до побољшања ефеката рехабилитације синдромских оштећења слуха.

## ЛИТЕРАТУРА

1. Buckley, S., Bird, G. (2010.): *Razvoj govora i jezika kod djece s Down sindromom (5-11 godina)*. Hrvatska zajednica za Down sindrom. Zagreb.
2. Бабац, С. (2005). Учесталост и класификација наглувости у новорођенчади и мале деце. Магистарска теза, Медицински факултет, Универзитет у Београду.
3. Бабић, Б. (2007). Аудиологија и вестибулогија, Дефектолошки факултет, Универзитет у Београду.
4. Баришић и сарадници, *Генетички узрочници оштећења слуха изроди. Paediatr Croat 2004*; 48 (Supl 1): 123-130. Доступно на: <http://tmg.org.rs/v440305.pdf> (Преузето 12.5.2020.).
5. Broomfield, S. J., Bruce, I. A., Henderson, L., Ramsden, R. T., & Green, K. M. J. (2013). *Cochlear implantation in children with syndromic deafness. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 77(8), 1312–1316.
6. Влајић, Ж. (1992). Методика рада са наглувима, *Научна књига, Београд*
7. Димић, Н. (2002). Методика артикулације. *Дефектолошки факултет, Београд*.
8. Jablan, B., Vučinić, V., Stanimirov, K., & Anđelković, M. (2019). Charge syndrome: Clinical characteristics and elements of treatment. *Timočki medicinski glasnik*, 44(3), 124-129.
9. Jovanović-Simić, D., Duranović, M., Babac, S. (2018). *Sluh*. Univerzitet u Istočnom Sarajevu: Medicinski fakultet Foča.
10. Jeličić Dobrijević Lj., Vujić M. (2012). Sluh i rana auditivna stimulacija, Monografija, CUŽA-IEFPG, Beograd, ISBN: 978-86-81879-41-2, str. 107.
11. Jovanović-Simić, N., & Slavnić, S. (2009). Atipičan jezički razvoj. *Društvo defektologa Srbije, Beograd, Fakultet za specijalnu edukaciju i rehabilitaciju, Beograd*.
12. Костић, Ђ. (1980). Говор и слушно оштећено дете. *Културни центар—Привредна књига, Горњи Милановац*
13. Kunst, S. J. W., Hol, M. K. S., Snik, A. F. M., Mylanus, E. A. M., & Cremers, C. W. R. J. (2006). *Rehabilitation of Patients with Conductive Hearing Loss and Moderate Mental Retardation by Means of a Bone-Anchored Hearing Aid. Otology & Neurotology*, 27(5), 653–658.

14. Cote, A., & O'Regan, S. (1982). The branchio-oto-renal syndrome. *American journal of nephrology*, 2(3), 144-146.
15. Chorbachi, R., Graham, J. ., Ford, J., & Raine, C. (2002). *Cochlear implantation in Jervell and Lange-Nielsen syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 66(3), 213–221.
16. Cullen, R. D., Zdanski, C., Roush, P., Brown, C., Teagle, H., Pillsbury, H. C., & Buchman, C. (2006). *Cochlear Implants in Waardenburg Syndrome. The Laryngoscope*, 116(7), 1273–1275.
17. Cremers, C. W. R. J., Bolder, C., Admiraal, R. J. C., Everett, L. A., Joosten, F. B. M., van Hauwe, P., ... Otten, B. J. (1998). *Progressive Sensorineural Hearing Loss and a Widened Vestibular Aqueduct in Pendred Syndrome. Archives of Otolaryngology–Head & Neck Surgery*, 124(5), 501.
18. Mughal, S., Usmani, S., Hajra, N. (2012). *Effects of rehabilitation on mild hypotonic diplegic cerebral palsy child with Down syndrome: an observational case study, Department of Biochemistry, University of Karachi, Pakistan*, 45(2): 104-111
19. Максимовић, С. (2015). Аудитивна перцепција и говор. Београд: ЦУЖА-ИЕФПГ.
20. Mikić, B. (2007). Sindromska oštećenja sluha. Specijalna edukacija i rehabilitacija, ISSN 1452-7367, (3-4), str. 13-25.
21. Moeller, M. P. (2000). Early intervention and language development in children who are deaf and hard of hearing. *Pediatrics*, 106(3), e43-e43
22. Несторов, С. (2009). Говорно – језички дефицити код вишеструко ометене деце оштећеног слуха, Магистарска теза, Факултет за специјалну едукацију и рехабилитацију, Београд.
23. Несторов, С., Димић Н., Несторов В. (2009). Вишеструко ометена деца оштећеног слуха у школама у Србији, Београдска дефектолошка школа, .(3), стр. 53-63.
24. Николић, М. (2016). Специфичности аудитивних способности код превремено рођене деце. Докторска дисертација, Универзитет у Београду, Факултет за специјалну едукацију и рехабилитацију.

25. Остојић и сарадници, (2009): Сурдологија данас, Специјална едукација и рехабилитација ISSN 1452-7367, (1-2), str. 147.
26. Остојић, С. (1996). Импеданцметрија у сурдоаудиолошкој пракси.  
Дефектолошки факултет, Београд, стр. 9-111 .
27. Остојић, С. (2004). *Аудитивни тренинг и развој говора наглуве деце*.  
Дефектолошки факултет - ЦИДД, Универзитет у Београду. Београд.
28. Остојић, С., Микић, Б., Николић, М. (2016). Strategy and Effects of Early Intervention in Surdology, Early Intervention in Special Education and Rehabilitation, Thematic collection of international importance, ISBN 978-86-6203-086-3, p. 113-126.
29. Остојић, С., Ђоковић, С., Николић, М., Мирић, Д., Бабић, М., Бојић, Д. (2015). Процена аудитивног понашања код глуве и наглуве деце из перспективе сурдолога, IX међународни научни скуп, Специјална едукација и рехабилитација данас, зборник радова, ISBN 978-86-6203-069-6, str. 49-57.
30. Park, A. H., Wilson, M. A., Stevens, P. T., Harward, R., & Hohler, N. (2011). *Identification of Hearing Loss in Pediatric Patients with Down Syndrome. Otolaryngology-Head and Neck Surgery*, 146(1), 135–140.
31. Roizen, N. J., Wolters, C., Nicol, T. i Blondis, T. A. (1993). Hearing loss in children with Down syndrome. *The Journal of Pediatrics*, 123(1), S9-S12.
32. Schorr E. (2005): Social and emotional functioning of children with cochlear implant.[dissertation]. The University of Maryland; Available from: <http://drum.lib.umd.edu/bitstream/1903/2408/1/umi-umd-2271.pdf>.
33. Sharma, K., Arora, A. (2015). *Waardenburg Syndrome: A Case Study of Two Patients. Indian Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery*, 67(3), 324–328.
34. Савић, Љ. (1986). Методика учења говора глуве деце. *Београд: Завод за уџбенике и наставна средства*.
35. Савић, Љ. (1995). Методика аудиторног тренинга. *Дефектолошки факултет, Универзитет у Београду*
36. Tarczay, S. (2007). Gluhosljeпоћа-jedinstveno оштећење. *Ljetopis socijalnog rada*, 14(1), 143-153.

37. Trevisi, P., Ciorba, A., Aiomoni, C., Bovo, R., Martini, A.(2016). *Outcomes of long – term audiological rehabilitation in Charge syndrome. Audiology Department, Padua University Hospital, Italy*, (36)206-214.
38. The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL) Group. Measuring quality of life [database on the Internet]. 1995 [cited 2020 July 15]. Available from: [http://www.who.int/mental\\_health/media/68.pdf](http://www.who.int/mental_health/media/68.pdf).
39. Tranebjærg L, Bathen J, Tyson J, Bitner-Glindzicz.(1999). *Jervell and Lange-Nielsen syndrome: a Norwegian perspective. Am J Med Genet*; (89)137–146.
40. Fazen, L. E., Elmore, J., & Nadler, H. L. (1967). Mandibulo-Facial Dysostosis:(Treacher-Collins Syndrome). *American Journal of Diseases of Children*, 113(4), 405-410.
41. Fraser GR, Froggatt P, Murphy T. (1964). Genetical aspects of the cardio-auditory syndrome of Jervell and Lange-Nielsen, str. 133–151.
42. Hoppe, M. (2019). *Fonološke sposobnosti osoba s Downovim sindromom* (Doctoral dissertation, University of Zagreb. Faculty of Education and Rehabilitation Sciences.).
43. Hrnjica, S., Bala, J., Dimčović, N., Novak, J., Popović, D., Radoman, V., ... & Živković, G. (1991). *Ometeno dete: uvod u psihologiju ometenih u razvoju*. Zavod za udžbenike i nastavna sredstva.
44. Willems, P. (2004). Genetic hearing loss. Marcel Dekker, New York.
45. Yanmei, F., Yaqin, W., Haibo, S., Huiqun, Z., Zhengnong, C., Dongzhen, Y., & Shankai, Y. (2008). *Cochlear implantation in patients with Jervell and Lange-Nielsen syndrome, and a review of literature. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 72(11), 1723–1729.
46. Fan, X., Wang, Y., Fan, Y., Du, H., Luo, N., Zhang, S., & Chen, X. (2019). *TCOF1 pathogenic variants identified by Whole-exome sequencing in Chinese Treacher Collins syndrome families and hearing rehabilitation effect. Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 178.